

MÓNICA FILIPA DA SILVA VILAR

IDENTIFICAÇÃO DE POTENCIAIS VARIAÇÕES GENÉTICAS NA DIVERSIDADE INDIVIDUAL DAS IMPRESSÕES DIGITAIS

Dissertação de Candidatura ao Grau de Mestre em Medicina Legal submetida ao Instituto de Ciências Biomédicas de Abel Salazar da Universidade do Porto.

Orientador – Professor Doutor Rui Medeiros.

Categoria – Professor associado.

Afiliação – Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar da Universidade do Porto.

Coorientador – Doutor Pedro Correia.

Categoria – Especialista Superior da Policia Judiciária.

Afiliação – Policia Judiciária.

INFORMAÇÃO TÉCNICA

TÍTULO:

Identificação de Potenciais Variações Genéticas na Diversidade Individual das Impressões Digitais

Dissertação de Candidatura ao Grau de Mestre em medicina legal, apresentada no Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar na Universidade do Porto

AUTOR:

Mónica Filipa da Silva Vilar

DATA: Setembro de 2015

EDITOR: Mónica Filipa da Silva Vilar

MORADA: Rua das Lavouras, 103

LOCALIDADE: Seixezelo

CÓDIGO POSTAL: 4415-938

CORREIO ELETRÓNICO: monica07vilar@gmail.com

1ª EDIÇÃO: Setembro de 2015

Agradecimentos

Com o culminar desta fase na minha formação académica é essencial para mim expressar o meu sincero reconhecimento e agradecimento a diversas pessoas que estiveram a meu lado e que assim tornaram possível a realização desta dissertação.

Desta forma, gostaria de agradecer ao Professor Doutor Rui Medeiros pela honra que me concedeu em aceitar a orientação desta dissertação e por todos os conhecimentos transmitidos ao longo deste percurso. Agradeço também toda a disponibilidade demonstrada e apoio essencialmente nos momentos de um pouco de desânimo e confusão que fazem parte de um ano de trabalho e, por toda a confiança e responsabilidade que me transmitiu.

Ao Doutor Pedro Correia, por continuar a acompanhar-me no meu percurso académico e pelo privilégio em ter aceite a coorientação deste projeto. Muito obrigado também por todos os conhecimentos e experiências que partilhou comigo, toda a disponibilidade em reunir comigo mesmo em momentos de muito trabalho e essencialmente no interesse e ânimo transmitidos durante este percurso.

À Joana e ao Augusto, por toda a simpatia, disponibilidade e ajuda em todos os processos de elaboração desta dissertação, essencialmente em todo o trabalho laboratorial.

À Doutora Isabel Teixeira da empresa Milícia por toda a amabilidade e simpatia com que sempre me recebeu, mas essencialmente por todo o material lofoscópico que me disponibilizou para que eu pudesse assim realizar a recolha de todas as amostras para a concretização desta dissertação.

A todos os voluntários deste estudo o meu maior obrigado pela disponibilidade, pois sem eles nada teria sido possível. E agradeço também a curiosidade e o entusiasmo com que me receberam.

Não posso deixar de agradecer também a todos os meus amigos que de uma forma ou de outra também me apoiaram. Um obrigado especial à Pequena, à Farene, ao Vicente e à Rafaela pela amizade e apoio incondicional mas também por todas as opiniões, correções e sugestões indispensáveis neste trabalho. Obrigado também à Maria João, à Tiça, à Helena e ao Nuno pela amizade e por todas as horas e momentos de paciência para comigo, pelos desabafos, incentivos e apoio incondicional.

Um obrigado especial também às afilhadas do meu coração, Débora, Diana, Maria e Joana, que de uma forma ou de outra estiveram presentes neste percurso apoiando-me e transmitindo-me sempre a maior confiança que têm em mim. Obrigado por me terem escolhido.

Por fim, mas sendo o mais importante, o maior dos obrigados à minha família. Essencialmente aos meus pais, que sempre lutaram para me conceder as melhores condições para aqui chegar a nível académico, mas que sem a formação dada por eles a nível pessoal nada disto seria possível. Obrigado também à minha peste Carolina, pela ajuda nas impressões digitais e por todos os momentos de brincadeiras.

Abreviaturas

A

A	Adenina
a. C.	Antes de Cristo
ACE-V	<i>Analysis, Comparison, Evaluation, Verification</i>
ADG	<i>Adermatoglyphia</i>
ADN	Ácido desoxirribonucleico
AFIS	<i>Automated Fingerprint Identification System</i>
ARN	Ácido ribonucleico
ATP	Adenosina trifosfato

C

C	Citosina
°C	Graus Celsius

D

D	Dextrodelta
DLA	Domínio de Ligação ao ADN
DPR	<i>Dermatophia Pigmentosa Reticularis</i>
DT	Domínio de Translocação

E

EGA	<i>Estimated Gestation Age</i>
-----	--------------------------------

F

FBI	<i>Federal Bureau of Investigation</i>
-----	--

G

G	Guanina
---	---------

K

K5	Queratina 5
K14	Queratina 14

M

m² Metros quadrados

N

N Tamanho da amostra

NFJS *Neageli-Franceschetti-Jadassohn Syndrome*

ng Nanogramas

P

pb pares de base

PCR *Polymerase Chain Reaction*

S

S Sinistrodelta

SEM *Standard Error of the Mean*

SNPs *Single Nucleotide Polymorphisms*

STR *Short Tandem Repeats*

SWI/SNF *Switch/Sucrose Nonfermenting*

U

μL Microlitros

V

V Verticilo

X

χ^2 Qui-Quadrado

Resumo

A Lofoscopia é uma ciência da área da criminalística, que tem por objetivo o estudo das impressões deixadas pelas cristas epidérmicas, os seus desenhos e as características particulares por eles formadas com o objetivo da identificação humana. A formação das cristas epidérmicas é considerada um processo bastante complexo, mas que claramente pode ser influenciada por fatores genéticos. No entanto, não há, até ao momento, nenhuma investigação realizada que fundamente este princípio, não existindo assim nenhuma justificação que esclareça a variabilidade das cristas dermopapilares

O objetivo deste estudo foi avaliar a associação dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e o polimorfismo rs9915115 no gene *KRT14* com as classificações dactiloscópicas e três pontos característicos (fragmento, olhal e empalme). Para tal foram recolhidas 147 amostras de resenhas e de zaragatoas bucais, resultando assim em 850 impressões digitais correspondentes ao sexo feminino e 620 impressões digitais correspondentes ao sexo masculino, e 147 amostras de ADN. As impressões digitais posteriormente foram analisadas e classificadas, e os seus pontos característicos foram marcados, identificados e quantificados, enquanto ao ADN genómico foi realizado uma genotipagem por PCR em Tempo Real com os polimorfismos selecionados

Os resultados obtidos indicam, que para a população em estudo, o genótipo GG do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* tem influência de alguma forma, nas classificações dactiloscópicas denominadas Sinistrodelta e Dextrodelta nos dedos polegar direito ($p=0,001$), indicador direito ($p=0,04$), anelar direito ($p=0,01$) e auricular direito ($p=0,046$). Verificamos também, que o mesmo genótipo, parece ter consequência na diminuição da média de fragmentos no dedo polegar direito ($p=0,04$), indicador direito ($p=0,04$), médio direito ($p=0,02$) e anelar direito ($p=0,01$) e aumento da média do ponto característico denominado de olhal no dedo auricular esquerdo ($p=0,04$).

Assim, o estudo de variantes genéticas poderá dar resposta na compreensão da complexidade e diversidade das impressões digitais com aplicabilidade médico-legal.

Palavras-chave: impressões digitais, gene *SMARCAD1*, polimorfismo rs728989, polimorfismo rs11722476, gene *KRT14*, polimorfismo rs9915113.

Abstract

Lophoscopy is a science from criminalistics, which aims to study the impressions left by the epidermal ridges, their designs and the particular characteristics formed by them, with the objective of human identification. The formation of epidermal ridges is considered to be a very complex procedure, which can be clearly influenced by genetic factors. However, to the best of our knowledge, no studies have been reported to prove this principle, helping to clarify the variability of epidermal ridges.

The purpose of this study was to evaluate the association of the polymorphisms rs728989 and rs11722476 in the *SMARCAD1* gene and the polymorphisms rs9915115 in the *KRT14* gene with the dactiloscopia classifications and three minutiae (fragment, enclosure and bridge). For that, lophoscopic samples and buccal swabs were collected from 147 individuals, resulting in 850 fingerprints from the female gender group and 620 fingerprints from the male gender group, and 147 DNA samples. The fingerprints were then analyzed and classified, and their minutiae have been identified, marked and quantified, as the genomic DNA was submitted to genotyping by real time PCR with the selected polymorphisms.

The results obtained showed that, for the studied population, the GG genotype from the rs728989 in the *SMARCAD1* gene have influence in the dactiloscopic classifications known as Sinistrodelta and Dextrodelta in the right thumb ($p=0,001$), right index finger ($p=0,04$), right ring finger ($p=0,01$) and right little finger ($p=0,046$). We also have noticed, that the same genotype, seems to result in a decreased mean number of the fragments in the right thumb ($p=0,04$), right index finger ($p=0,04$), right middle finger ($p=0,02$) and right ring finger ($p=0,01$) and increased mean number of the minutiae on the enclosure in the left little finger ($p=0,04$).

Therefore, the study of the genetic variables may give answers to the complexity of the diversity of fingerprints relevant in legal medicine.

Key-words: fingerprints, *SMARCAD1* gene, polymorphism rs728989, polymorphism rs11722475, *KRT14* gene, polymorphism rs9915113

Índice

Agradecimentos.....	i
Abreviaturas	iii
Resumo	v
Abstract	vi
Índice.....	vii
Índice de Figuras	ix
Índice de Tabelas	xi
1 Introdução.....	1
1.1 Lofoscopia	1
1.2 Contexto Histórico	2
1.3 A pele	3
1.3.1 Epiderme.....	4
1.3.2 Queratinócitos.....	5
1.3.3 Derme e Hipoderme.....	6
1.3.4 Glândulas.....	7
1.4 Formação das cristas	8
1.5 Caracterização das impressões digitais.....	10
1.5.1 Sistemas de cristas e Delta.....	10
1.5.2 Classificação dactiloscópica.....	11
1.5.3 Pontos característicos.....	12
1.6 Identificação individual com base na dactiloscopia.....	14
1.6.1 Protocolo ACE-V.....	14
1.6.2 Sistemas automatizados de identificação.....	16
1.7 Identificação genética individual – polimorfismos genéticos.....	17
1.8 Doenças com ausência de cristas epidérmicas	18
1.8.1 Adermatoglia (ADG)	18
1.8.1.1 Gene SMARCAD1	19
1.8.1.1.1 Polimorfismo rs728989 e rs11722476	21
1.8.2 Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJS).....	21
1.8.2.1 Gene KRT14.....	22
1.8.2.1.1 Polimorfismo rs9915113	22
2 Objetivos.....	24
2.1 Objetivo Geral.....	24

2.2	Objetivos Específicos	24
3	Materiais e Métodos.....	25
3.1	Análise das impressões digitais.....	26
3.2	Procedimentos Laboratoriais	27
3.2.1	Extração de ADN Genómico	27
3.2.2	Genotipagem dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene SMARCAD1 e do polimorfismo rs9915113 no gene KRT14.....	27
3.3	Análise Estatística	29
4	Resultados.....	30
4.1	Caracterização das classificações dactiloscópicas	30
4.2	Caracterização dos pontos característicos	32
4.3	Estudo dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene SMARCAD1 e do polimorfismo rs9915113 no gene KRT14	36
4.4	Avaliação da associação dos polimorfismos analisados com as classificações dactiloscópicas.....	37
4.5	Avaliação da associação dos polimorfismos analisados com os pontos característicos	43
5	Discussão	50
6	Conclusão.....	56
7	Referências Bibliográficas.....	58

Índice de Figuras

Figura 1 – Representação das camadas epidérmicas (Adaptado de Maceo, 2011).....	4
Figura 2 – Progressão da mitose nos queratinócitos (Adaptado e Maceo, 2011).....	6
Figura 3 – Representação da formação das cristas primárias e secundárias (Adaptado de Champod, 2004).....	9
Figura 4 – Representação dos diferentes sistemas de cristas e da figura do delta em dactilogramas (Adaptado de Correia e Pinheiro, 2013).....	11
Figura 5 – Representação dos diferentes tipos dactiloscópicos. a) Arco; b) Dextrodelta; c) Sinistrodelta e d) Verticilo.....	12
Figura 6 – Representação dos pontos característicos (Adaptado de Gutiérrez-Redomero et al., 2011).....	13
Figura 7 – Localização do gene <i>SMARCAD1</i> (Adaptado de Genetics Home Reference).....	19
Figura 8 – Processo de remodelação do nucleossoma dependente de SWI/SNF. Quando o <i>loop</i> é gerando, o remodelador sofre uma alteração de forma no seu DLA (passo 1 para o passo 2), em seguida pela translocação do ADN através do DT o <i>loop</i> passa para a díade (sinalada a tracejado) do nucleossoma (passo 2 para o passo 3), e assim o <i>loop</i> de ADN continua a sua propagação na segunda metade da superfície do nucleossoma por difusão unidimensional (passo 3 para o passo 4). Por fim, o remodelador redefine a sua conformação com os contactos de ligação originais preparado para iniciar um novo ciclo de remodelação (passo 4 para o passo 5). Abreviaturas: DLA – Domínio de Ligação ao ADN; DT – Domínio de Translocação (Adaptado de Clapier e Cairns, 2009).....	20
Figura 9 – Localização do gene <i>KRT14</i> (Adaptado de Genetics Home Reference).....	22
Figura 10 – Representação de três impressões digitais, sendo a A) passível de identificação dos pontos característicos em toda a sua extensão, enquanto a B) e C) não permitem a identificação de pontos no locais assinalados.....	26
Figura 11 – Representação de um Real Time PCR para o polimorfismo rs728989 no gene <i>SMARCAD1</i>	28
Figura 12 – Representação das curvas de amplificação obtidas por um Real Time PCR para o polimorfismo rs728989 no gene <i>SMARCAD1</i> . A) Curva de amplificação	

representativa do alelo C, apresentando o genótipo homozigótico CC; B) Curva de amplificação representativa do alelo G, apresentando o genótipo homozigótico GG e C) Curva de amplificação representativa dos alelos C e G, apresentando o genótipo heterozigótico CG.....29

Índice de Tabelas

Tabela 1 – Frequências alélicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 do gene <i>SMARCAD1</i> e do polimorfismo rs9915113 do gene <i>KRT14</i> em diferentes afinidades populacionais.....	23
Tabela 2 – Características gerais dos voluntários.....	25
Tabela 3 – Frequências das classificações dactiloscópicas para cada dedo.....	30
Tabela 4 – Frequências da associação entre os sexos e as classificações dactiloscópicas para cada dedo.....	31
Tabela 5 – Médias respetivos erros padrão dos pontos característicos para cada dedo.....	33
Tabela 6 – Médias respetivos erros padrão dos pontos característicos em função do sexo para cada dedo.....	34
Tabela 7 – Frequências genotípicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene <i>SMARCAD1</i> e do polimorfismo rs9915113 no gene <i>KRT14</i>	36
Tabela 8 – Frequências genotípicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene <i>SMARCAD1</i> e do polimorfismo rs9915113 no gene <i>KRT14</i> em função do sexo.....	37
Tabela 9 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs728989 no gene <i>SMARCAD1</i> em função das classificações dactiloscópicas.....	38
Tabela 10 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs11722476 no gene <i>SMARCAD1</i> em função das classificações dactiloscópicas.....	40
Tabela 11 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs9915113 no gene <i>KRT14</i> em função das classificações dactiloscópicas.....	41
Tabela 12 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs728989 no gene <i>SMARCAD1</i> em função dos pontos característicos para cada dedo.....	44
Tabela 13 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs11722476 no gene <i>SMARCAD1</i> em função dos pontos característicos para cada dedo.....	46
Tabela 14 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs9915113 no gene <i>KRT14</i> em função dos pontos característicos para cada dedo.....	48

1 Introdução

1.1 Lofoscopia

A palavra “Lofoscopia” deriva de duas outras palavras de origem grega: “*Lophos*” que significa relevo, e “*Skopein*” que significa examinar, observar. É uma ciência da área da criminalística, que estuda as impressões deixadas pela epiderme, os seus desenhos e as características particulares por eles formadas com o objetivo da identificação humana, quer numa vertente civil aquando da identificação de vítimas mortais de catástrofes ou em documentos de identificação como o Cartão de Cidadão, quer numa vertente criminal, aquando da comparação de impressões digitais/palmares/plantares obtidas de um local de crime com as impressões de suspeitos. A Lofoscopia apresenta diferentes vertentes, a Quiroscopia que estuda as cristas epidérmicas das palmas das mãos; a Pelmatoscopia que consiste no estudo das cristas epidérmicas das plantas dos pés; e a Dactiloscopia que é o ramo da Lofoscopia mais utilizado na identificação humana, sendo que esta se dedica ao estudo das cristas epidérmicas das extremidades dos dedos (Correia, 2008 e Pinto da Costa, 1972).

A identificação humana por meio da Lofoscopia só é possível devido aos três princípios fundamentais em que assenta esta ciência. O princípio da Perenidade defende que após o aparecimento dos desenhos dermopapilares (a partir do 4º/6º mês de vida intrauterina) estes não variam até à destruição da pele com a putrefação cadavérica. O princípio da Imutabilidade assenta no pressuposto que os desenhos dermopapilares não sofrem qualquer alteração na sua morfologia mantendo-se imutáveis ao longo de toda a vida do indivíduo, como comprovou *William James Herschel* que recolheu, analisou e comparou as suas impressões digitais ao longo de 57 anos. Contudo pode ocorrer alterações temporárias como consequência de lesões superficiais que apenas danifiquem a epiderme, pois quando ocorrem lesões profundas em que ocorre a destruição da derme, as impressões digitais ficam definitivamente alteradas devido às cristas epidérmicas estarem cravadas na derme e apenas moldadas na epiderme como veremos mais à frente. Isto foi provado por *Edmond Locard* que recolheu as suas impressões digitais tendo posteriormente submetido os seus dedos a água a ferver, azeite aquecido e ferros em brasa concluindo que após o período normal de cicatrização os seus dedos bem como as cristas epidérmicas voltaram à sua forma original. E o princípio da Variabilidade/Diversidade que defende que as impressões digitais são individuais e distintas, quer de indivíduo para indivíduo, mas também de dedo para dedo da mesma pessoa como concluiu *Herschel* quando recolheu e comparou as impressões

digitais de um elevado número de habitantes do Distrito de Bengala na Índia (Correia e Pinheiro, 2013).

1.2 Contexto Histórico

A primeira evidência do uso das impressões digitais com o objetivo de identificação surgiu na Babilónia ainda em 500 a. C. em transações comerciais em placas de argila. Foi também observada na Antiga China a aposição de um polegar em cachimbos de barro, talvez como forma de identificação de objetos. Ainda na China foram utilizadas impressões de mãos e de pés como fatura de venda de crianças (Correia e Pinheiro, 2013; Gutiérrez-Rodomero e Hurtado, 2011).

Contudo, é atribuída a origem da Lofoscopia enquanto ciência e como método de identificação individual em 1823 com a publicação da obra “De examine physiologico organi visus et systematics cutaneae” de *Jan Evangelista Purkinje*, professor de Anatomia que identificou particularidades específicas de determinados tipos de impressões digitais (Correia e Pinheiro, 2013).

O primeiro sistema de identificação foi criado no século XIX por *Alphonse Bertillon*, estabelecendo notações antropométricas como medidas relativas à estatura, à cabeça e outras, notações cromáticas como a cor do olho esquerdo, do cabelo e da pele, notações morfológicas do nariz e orelhas entre outras, sinais particulares como cicatrizes e tatuagens e fotografias de frente e de perfil. Contudo, este sistema de identificação denominado de Bertillonage caiu por terra em 1903 quando dois indivíduos foram identificados como se tratando da mesma pessoa, tendo recorrido posteriormente à comparação das impressões digitais determinado que de facto se tratavam de pessoas diferentes (Correia e Pinheiro, 2013; Galloway e Charlton, 2007; Pinheiro, 2009; The History of Fingerprints, 2015).

Em 1880, *Henry Faulds* apercebeu-se da utilidade das impressões digitais como meio de prova criminal, solucionando dois casos a partir duma impressão dactilar recolhida num local de crime, resultando numa condenação e numa absolvição (Galloway e Charlton, 2007; Gutiérrez-Rodomero e Hurtado, 2011).

Posteriormente, *Francis Galton* aprofundou todos os estudos e conhecimentos até então e introduziu um sistema de recolha e de tratamento de impressões digitais numa prisão que mais tarde se veio a revelar pouco prático e demasiado complexo, não sendo então

adotado. Mas, foi através do conhecimento de *Galton* que surgiram três padrões de classificação de impressões digitais, arcos, presilhas e verticilos (Correia, 2008; Galton, 1892; Stigler, 1995). Sendo que em 1891, *Juan Vucetich* criou um método de identificação que incluía o sistema de *Bertillon* juntamente com o sistema de *Galton* relativamente à resenha dactiloscópica tendo, no entanto, dividido as presilhas em presilha interna, quando existe inclinação para a esquerda e presilha externa aquando da inclinação para a direita, originando desta forma quatro padrões de classificação de impressões digitais (Galloway e Charlton, 2007; Hutchins, 2011; The History of Fingerprints, 2015; Vucetich, 1904).

Com base no sistema e classificação de *Vucetich*, *Frederico Olóriz Aguilera* criou o seu sistema de identificação que em 1957 foi adotado em Portugal pela Polícia Judiciária, o qual consiste num sistema misto entre o sistema antropométrico de *Bertillon* e o sistema dactilar de *Galton-Henry*. Ou seja, é efetuado o registo fotográfico do arguido, o registo de sinais particulares como a cor dos olhos, cicatrizes, tatuagens e a resenha dactiloscópica (dedos do arguido) bem como quiroscópica (palmas das mãos do arguido). Posteriormente, as impressões digitais são classificadas, analisadas e arquivadas numa base de dados através de um sistema informático denominado de *Omnitrack* (Correia e Pinheiro, 2013).

1.3 A pele

A pele é considerada o maior órgão do corpo humano com 2 m² de área total no adulto e ajuda a manter quatro funções corporais essenciais como a proteção do organismo humano, atuando como uma barreira para diversos patogénicos, devido à sua função de manutenção da temperatura corporal, impede a perda de constituintes importantes do corpo, essencialmente a água e, permite também a perceção, através de recetores sensoriais, do meio envolvente como a humidade e temperatura e de características de objetos como a dureza, aspereza, entre outras. Do ponto de vista anatómico, a pele apresenta três camadas distintas: a epiderme, a derme e a hipoderme, sendo a epiderme a camada mais externa e a hipoderme a mais profunda (Champod *et al.*, 2004; McGrath *et al.*, 2004; Weller *et al.*, 2008).

A pele das extremidades dos dedos, das palmas das mãos e das plantas dos pés são caracterizadas por apresentarem características morfológicas diferentes do resto da pele do corpo, pois possuem rugosidades denominadas de cristas epidérmicas e que,

na literatura internacional são denominadas de “*friction ridge skin*”. As cristas são responsáveis por permitirem agarrar e segurar objetos como consequência de minimizarem o deslizamento dos mesmos aquando do contacto da pele com a superfície do objeto (Champod *et al.*, 2004).

1.3.1 Epiderme

A epiderme é a camada mais externa e impede a perda de água por evaporação, funciona como um órgão recetor e proporciona uma barreira protetora para os tecidos subjacentes. É um epitélio estratificado de cinco subcamadas como se pode observar na figura 1: camada basal (*Stratum Basale*), camada espinhosa (*Stratum Spinosum*), camada granular (*Stratum Granulosum*), camada lucidum (*Stratum Lucidum*) e camada córnea (*Stratum Corneum*) da mais profunda para a mais externa respetivamente e, apresenta também, uma camada informal denominada de suprabasal (*Supra-basal Layer*) que se localiza entre a camada basal e a camada espinhosa. As camadas da epiderme são designadas com base na aparência microscópica dos queratinócitos, estes são as células primárias da epiderme e sofrem diferenciação conforme são empurradas até à superfície, passando por todas as camadas e tendo uma duração de 30 a 60 dias. Os queratinócitos correspondem a cerca de 85% das células da epiderme, mas outras células também estão presentes, são elas as células de *Langerhans*, as células de *Merkel* e os Melanócitos, os quais são responsáveis pela pigmentação da pele devido à capacidade de síntese de melanina e, por isso, têm um grande papel na proteção pois protege o ADN dos queratinócitos dos raios solares nocivos (Freinkel e Woodley, 2011; Maceo, 2011).

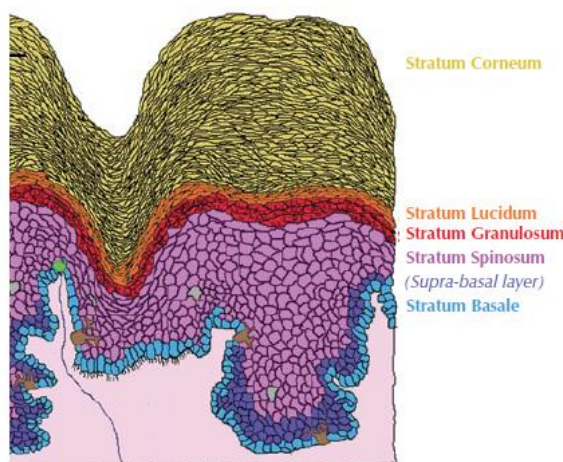


Figura 1 – Representação das camadas epidérmicas (Adaptado de Maceo, 2011).

A camada basal é a camada mais profunda da epiderme e consiste numa única camada de queratinócitos de forma cuboide com poucos melanócitos e poucas células de *Merkel*. São estes queratinócitos da camada basal que se dividem continuamente para formar todos os outros queratinócitos das camadas superiores. Na camada espinhosa, os queratinócitos tornam-se poliédricos na sua forma e aumentam a produção de queratina. Nesta fase, aparecem novas estruturas denominadas de grânulos lamelares, mas estes apenas se tornam ativos quando atingem a camada granular libertando aí o seu teor de lípidos, fornecendo desta forma uma barreira hidrofóbica para a pele. Posto isto, os queratinócitos sofrem uma transição abrupta para a camada lucidum onde são queratinizados e sofrem a sua morte programada. A camada córnea é a camada que está exposta ao meio ambiente e é composta por quinze a vinte camadas de queratinócitos mortos sendo que a sua disposição é descrita como um “modelo de tijolo e argamassa”, sendo os queratinócitos associados a tijolos que são cercados pelos lípidos, a argamassa. Apesar de mortos, os queratinócitos continuam a sofrer modificações à medida que são empurrados da camada mais profunda da camada córnea para a camada superficial onde são regularmente destacados por abrasão (Freinkel e Woodley, 2011; Maceo, 2011).

1.3.2 Queratinócitos

Cada queratinócito contém um núcleo grande composto por um nucléolo e cromatina, sendo a cromatina o ADN ativo específico deste tipo particular de células. Estas são distinguíveis pela presença de filamentos intermédios de queratina, uma proteína resistente organizada em filamentos que se estendem por toda a célula e fornecem apoio estrutural, de forma a que as células não se rompam quando submetidas a tensões e pressões. Existem diversas variedades de queratinas distribuídas por todas as camadas da epiderme dependendo do estado de diferenciação, sendo que as queratinas 5 e 14 (K5 e K14) são as encontradas na camada basal (Weller *et al.*, 2008).

Os queratinócitos sofrem diferenciação conforme migram da camada interna para a camada mais externa da epiderme onde são removidos da superfície da pele, por este facto, é perentório estabelecer um equilíbrio entre o número de queratinócitos formados com os que são removidos, para que esse equilíbrio seja alcançado ocorre o ciclo celular que corresponde às fases de replicação de ADN e de divisão celular. Aproximadamente 30% dos queratinócitos basais estão num período de preparação para a sua divisão celular denominado de interfase, aqui procedem à síntese de diversos constituintes com

o objetivo do crescimento e maturação celular. A interfase compreende três fases distintas, a primeira denomina-se de fase G_1 onde o queratinócito sintetiza ARN e proteínas e aumenta de tamanho, em seguida ocorre na fase S a síntese de ADN e a sua replicação e, termina na fase G_2 , uma fase pré-mitótica em que a célula se prepara do ponto de vista metabólico para a divisão celular. Neste ponto termina a interfase e ocorre a mitose, posteriormente repete a fase G_1 para dar continuidade ao ciclo, mas alguns queratinócitos basais podem permanecer inativos numa fase chamada de G_0 podendo a qualquer altura reentrar no ciclo e prosseguir a proliferação (Matias e Martins, 2008). Quando ocorre a divisão dos queratinócitos basais por mitose, ou seja, uma célula origina duas células iguais, cada célula contendo uma cópia completa e igual de ADN, a célula original permanece na camada basal e a célula recém-gerada fica por cima da célula original, quando ocorre outra mitose, a primeira célula gerada é deslocada para a camada suprabasal pela célula gerada recentemente (figura 2). Este ciclo repete-se empurrando sempre as células mais velhas para a superfície da epiderme, permitindo assim a diferenciação das mesmas conforme a migração ao longo das camadas da epiderme, não tendo agora a capacidade de divisão e de síntese de queratinas (Maceo *et al.*, 2011).

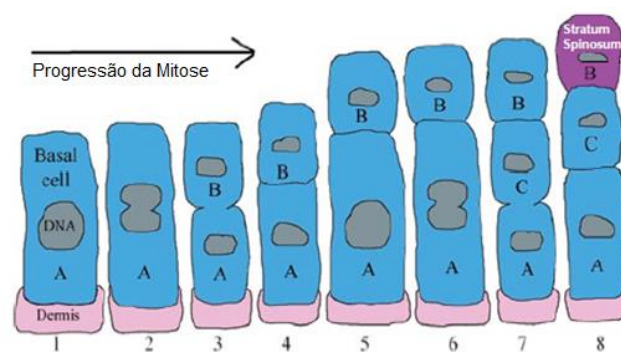


Figura 2 – Progressão da mitose nos queratinócitos (Adaptado e Maceo, 2011).

1.3.3 Derme e Hipoderme

A derme tem como função proporcionar um suporte estrutural e alimento à epiderme através de uma rede de células, fibras, vasos sanguíneos e material gelatinoso. Funciona também como uma reserva de sangue, participa na receção sensorial e na regulação da temperatura. É formada por tecido conjuntivo denso e rico em fibras elásticas com quinze a quarenta vezes mais espessura que a epiderme. Está dividida em duas subcamadas, a camada papilar constituída por papilas dérmicas que são

projeções da derme papilar entre as cristas primárias e as cristas secundárias e camada reticular que é formada por tecido conjuntivo compacto com fibroblastos que sintetizam colagénio e fibras elásticas, sendo que a organização destas fibras proporciona força e resiliência à derme (Freinkel e Woodley, 2011; Maceo, 2011).

A hipoderme localiza-se sob a derme, mais propriamente a derme reticular e é formada essencialmente por tecido adiposo (gordura), sendo os adipócitos as suas células principais e tem como função a reserva de energia e a proteção térmica (Freinkel e Woodley, 2011; Maceo, 2011).

1.3.4 Glândulas

As glândulas da pele apresentam dois tipos, são elas as glândulas écrinas e as apócrinas, sendo que as glândulas écrinas são diferenciadas em glândulas sudoríparas e sebáceas. As glândulas sudoríparas representam 4 milhões de glândulas estando estas localizadas por toda a superfície da pele, apresentando uma maior densidade nas palmas das mãos, nas plantas dos pés e na região frontal da cara. Estas glândulas são capazes de produzir, em indivíduos normais, 2 a 4 litros de fluido corporal, designadamente o suor, que é constituído essencialmente por 99% de água mais aminoácidos e proteínas. As glândulas sebáceas estão localizadas também na superfície da pele mas, superfície essa que contenha folículos pilosos, como é o caso da cara e do couro cabeludo. O fluido corporal libertado por estas glândulas são os lípidos, ou seja, gordura (McGrath *et al.*, 2004; Gutiérrez-Rodmero e Hurtado, 2011).

Desta forma, quando o suor produzido pelas glândulas sudoríparas e a gordura produzida pelas glândulas sebáceas se misturam na superfície da pele e, com um posterior contacto destas duas substâncias com objetos ou superfícies, reproduz-se a configuração das cristas epidérmicas e dos sulcos nesses mesmos objetos ou superfícies, produzindo desta forma as impressões digitais (McGrath *et al.*, 2004; Gutiérrez-Rodmero e Hurtado, 2011).

1.4 Formação das cristas

Desde muito cedo que o Homem examinou e estudou com curiosidade todo o seu corpo evidenciando a existência de cristas nos seus dedos e nas suas mãos, essas cristas das extremidades digitais são elevações epidérmicas denominadas de cristas dermopapilares, epidérmicas ou papilares onde estão presentes também zonas cavadas designadas de sulcos interpapilares que separam e acompanham as cristas, canais de libertação de suor designados de poros e os desenhos formados pelas cristas que assumem configurações distintas permitindo assim a identificação. A sua formação durante a embriogénese é um fenómeno já estudado culminando em conclusões consensuais, mas que apresenta ainda diversas teorias como tentativa de explicação dessas mesmas conclusões (Correia e Pinheiro, 2013).

Desta forma, e com base na embriologia, por volta da 5ª e 6ª semanas de idade gestacional estimada (*Estimated Gestational Age* - EGA) surge uma estrutura plana com pequenas saliências que, na 7ª semana de EGA, se tornarão na mão e nos seus respetivos dedos, sendo que à 8ª semana de EGA já apresenta uma configuração semelhante com a de um lactente. Aproximadamente à 7ª e 8ª semanas de EGA desenvolve-se nas zonas distais dos dedos uma acumulação de mesênquima (edema transitório no tecido conjuntivo embrionário da mesoderme) denominado de *volar pad* que atinge o seu máximo de desenvolvimento à 12ª semana de EGA e, a partir desse momento, ocorre uma desaceleração no crescimento desse mesmo edema que é ultrapassado à 16ª semana de EGA pelo crescimento da superfície circundante (Seidenberg-Kajabova *et al.*, 2010 e Wertheim, 2011).

Enquanto isto, a pele também se desenvolve e, por volta da 8ª semana de EGA as células basais da epiderme, os queratinócitos, começam a dividir-se permitindo a migração vertical das células filhas com o objetivo de se começar a formar as camadas da epiderme. A derme também se desenvolve dando origem aos fibroblastos para estes darem início à síntese de colagénio e fibras elásticas (Holbrook, 1991 e Wertheim, 2011).

À 10ª semana de EGA é o momento em que os queratinócitos basais proliferam a uma maior velocidade sendo possível observar uma ondulação na parte inferior da camada basal epidérmica, formando a partir deste momento as cristas primárias que representam a primeira evidência visual de interação entre a epiderme e a derme. Estas cristas primárias amadurecem e tornam-se mais profundas na derme até à 16ª semana de EGA, altura em que surgem entre estas cristas primárias, as cristas secundárias

resultantes em dobras para baixo da epiderme basal, aumentando a área de fixação da epiderme com a derme. Com a maturação destas cristas desenvolve-se umas projeções da derme entre as cristas primárias e secundárias denominadas de papilas dérmicas que têm como funcionalidade aumentar a ancoragem e a área de ligação entre a epiderme e a derme. Todo o desenvolvimento das cristas dermopapilares encontra-se completo à 24ª semana de EGA tornando-se a partir deste momento imutáveis (Babler, 1991 e Wertheim, 2011).

A interação entre a derme e a epiderme através das cristas primárias e secundárias é a explicação consensual para a formação das cristas dermopapilares observadas na superfície das mãos e dos pés, sendo que a configuração observada na superfície da epiderme corresponde a uma imagem de espelho da configuração fornecida pelas cristas primárias e secundárias, ou seja, quando à superfície da epiderme é observável uma crista na junção derme-epiderme ocorre um sulco e, pelo contrário, quando se visualiza um sulco na superfície é porque na junção derme-epiderme ocorreu uma crista, como é observável na figura 3.

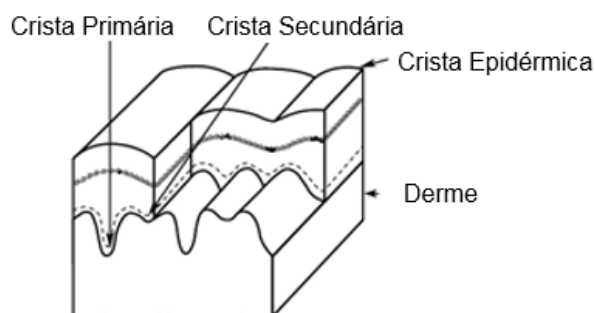


Figura 3 – Representação da formação das cristas primárias e secundárias (Adaptado de Champod, 2004).

E, como prova consequente da interação das cristas primárias e secundárias nas cristas epidérmicas é que apenas ocorre uma mudança irreversível nas cristas epidérmicas quando uma lesão é tão profunda o suficiente para atingir a derme porque, um pequeno e superficial corte ou queimadura que atinge apenas a epiderme permite que após o tempo de cicatrização, as cristas epidérmicas voltem a formar-se exatamente com a mesma configuração que tinham antes da lesão ocorrer (Champod, 2004 e Wertheim, 2011).

Observando a superfície da pele nos seus vários estágios de desenvolvimento é possível concluir que as cristas dermopapilares se desenvolvem a velocidades

diferentes, pois inicialmente é possível visualizar as cristas no centro do dedo onde anteriormente era o centro da *volar pad*, num segundo momento são visíveis as cristas na zona distal ou extremidade do dedo e por fim na prega de flexão. Estes três momentos continuam em desenvolvimento cobrindo toda a superfície da pele até à área em que convergem surgindo desta forma a figura do delta, sendo esta a explicação mais provável e aceite na literatura (Wertheim, 2011).

Neste ponto, a questão que se impõe é de como é possível toda a variabilidade / diversidade das impressões digitais, sendo que a melhor justificação será a genética. Pois, a literatura claramente menciona que a formação das cristas é um processo bastante complexo influenciado por inúmeros fatores genéticos e ambientais. No entanto, não há, até ao momento, nenhuma justificação que fundamente este princípio, não existindo assim nenhum mecanismo aceite ou até mesmo conhecido que explique a variabilidade das cristas dermopapilares (Kucken, 2007; Reed et al., 2006).

1.5 Caracterização das impressões digitais

1.5.1 Sistemas de cristas e Delta

Num dactilograma, registo das cristas epidérmicas digitais, é possível observar a organização que as cristas apresentam como as formas e as direções que adotam, originando desta forma, os três sistemas de cristas, o sistema basilar, o sistema nuclear ou central e o sistema marginal. Como é possível observar na figura 4, o sistema basilar localiza-se acima da prega de flexão entre a 1ª e a 2ª falanges dos dedos polegares e entre a 2ª e a 3ª falanges dos restantes dedos, ou seja, é a base do dactilograma; o sistema marginal localiza-se como o próprio nome indica na margem do dactilograma, ou seja, na região mais distal dos dedos; e o sistema nuclear ou central localiza-se no centro do dactilograma. Todos os dactilogramas apresentam o sistema basilar e o sistema marginal, mas o sistema nuclear ou central nem sempre está presente, característica que influencia a classificação dos tipos dactiloscópicos (Correia e Pinheiro, 2013).

Outra característica com influência na classificação dos tipos dactiloscópicos é a figura formada pela confluência das cristas limitantes dos três sistemas, figura essa muito semelhante com a letra delta do alfabeto grego (Δ) e daí surge a sua denominação. O

delta tem influência e permite a classificação atendendo à sua presença ou ausência no dactilograma bem como à sua localização e número (Correia e Pinheiro, 2013).



Figura 4 – Representação dos diferentes sistemas de cristas e da figura do delta em dactilogramas (Adaptado de Correia e Pinheiro, 2013).

1.5.2 Classificação dactiloscópica

A classificação dactiloscópica adotada pela Polícia Judiciária e restantes forças policiais em Portugal assenta nos sistemas de *Vucetich* e *Galton-Henry* como já foi mencionado anteriormente, tendo este como referência a presença ou ausência do delta, o seu número e a sua localização.

Desta forma, quando no dactilograma não se observa nenhum delta e apenas se verifica o sistema basilar e o sistema marginal, a sua classificação é denominada de Adéltico ou Arco em que as cristas são praticamente horizontais no sistema basilar e ligeiramente arqueadas no centro com arcos perfeitos na parte superior. Quando é possível identificar os três sistemas de cristas, basilar, marginal e nuclear e apenas um delta a classificação deste tipo dactiloscópico é denominado como o próprio nome indica de monodéltico, sendo que quando o delta se encontra à direita da figura é designado de Dextrodelta formando uma crista central em forma de forquilha direcionada para o lado direito mas a partir da qual as cristas se dirigem para o lado esquerdo do dactilograma; quando o delta se encontra à esquerda da figura é designado de Sinistrodelta e forma também uma crista central em forma de forquilha mas agora direcionada para o lado esquerdo mas a partir da qual as cristas se dirigem para o lado direito do dactilograma. Quando é possível identificar dois ou três ou até mais deltas, sempre com os três sistemas de cristas (basilar, marginal e nuclear) o tipo de classificação atribuído é de Polidéltico ou Verticilo, tendo este tipo dactiloscópico a semelhança de um turbilhão. Dentro desta

classificação, é mais frequente o dactilograma apresentar apenas dois deltas, sendo bastante raro dactilogramas com três ou mais deltas. (Correia e Pinheiro, 2013).



Figura 5 – Representação dos diferentes tipos dactiloscópicos. A) Arco; B) Dextrodelta; C) Sinistrodelta e D) Verticilo

Para identificar a resenha de um indivíduo são utilizadas fórmulas dactiloscópicas e, para isso, cada dactilograma é representado pela letra inicial maiúscula ou por um número, tendo sempre início na mão direita partindo do polegar até ao auricular e procedendo da mesma forma a mão esquerda. Ou seja, os dedos polegares são representados pela letra inicial maiúscula correspondente ao tipo de dactilograma, Arco (A), Dextrodelta (D), Sinistrodelta (S) ou Verticilo (V), enquanto os restantes dedos são representados pela ordem indicador, médio, anelar e auricular por números correspondentes a Arco (1), Dextrodelta (2), Sinistrodelta (3) e Verticilo (4). Quando, devido a lesões ou cicatrizes não é possível realizar a classificação do tipo dactiloscópico, esse dedo é representado por (X), quando surge uma amputação de uma mão ou ausência de um dedo, a classificação é representada por um zero (0) (Correia e Pinheiro, 2013; Gutiérrez-Rodmero e Hurtado, 2011).

1.5.3 Pontos característicos

Para proceder à identificação dactiloscópica de um indivíduo não basta nem pode ser realizada tendo em conta apenas e só o seu padrão/tipo dactiloscópico, é necessário analisar as impressões digitais ao pormenor observando as irregularidades das cristas papilares, irregularidades denominadas por *minutiae* por Galton e designadas em Portugal por pontos característicos. Contudo, não existem estudos de sistematização da distribuição e variabilidade das cristas epidérmicas, não havendo assim uniformidade na sua classificação e, por isso, não é cientificamente correto fazer a comparação de resultados de diferentes estudos (Correia e Pinheiro, 2013).

Em Portugal, são considerados 14 pontos característicos, sendo eles:

Abrupta - a crista papilar termina de forma abrupta, não voltando a aparecer;

Bifurcação - a crista papilar divide-se em duas;

Convergência - duas cristas papilares fundem-se numa única;

Interrupção – a crista papilar termina mas aparece novamente na mesma direção;

Pincel – uma crista papilar ramifica em três cristas (extremamente raro);

Olhal - a crista papilar bifurca-se e, sem interrupção, ambas as cristas convergem continuando o seu trajeto;

Secante – duas cristas papilares convergem e bifurcam de imediato;

Transversal – a crista papilar desvia-se do seu trajeto para dar lugar a outra que iniciou e segue, paralelamente, tomando o caminho da outra;

Desviante – a crista papilar termina começando uma outra ligeiramente desviada;

Empalme - uma pequena crista une outras duas;

Ponto – fragmento de crista isolado, tem a mesma largura e comprimento, normalmente corresponde a um poro.

Fragmento – fragmento de crista isolado, uma ‘minicrista’;

Volta – a crista papilar chega a certo ponto do seu percurso e dá a volta;

Ramo – uma pequena crista papilar que nasce de uma outra crista e segue paralela, muito semelhante à bifurcação mas com a diferença da união à crista ‘mãe’ ser por um pequeno semicírculo enquanto a bifurcação forma um ângulo agudo.

Apesar da existência de todos estes pontos característicos, na prática da Polícia Judiciária em Portugal o que acontece é que a alguns é dado maior destaque pelo seu poder de discriminação. Sendo a abrupta, a bifurcação, a convergência, o fragmento, o empalme e o olhal os pontos característicos que, em Portugal, adotam um maior peso aquando da identificação, por serem os pontos característicos mais facilmente observáveis e aqueles em que existe menor probabilidade de confusão com outros pontos, ou de alguma escorrência de tinta aquando da recolha da impressão digital ou até mesmo de algum tipo de sujidade. Estes pontos podem ser observados na figura 6 (Correia e Pinheiro, 2013).

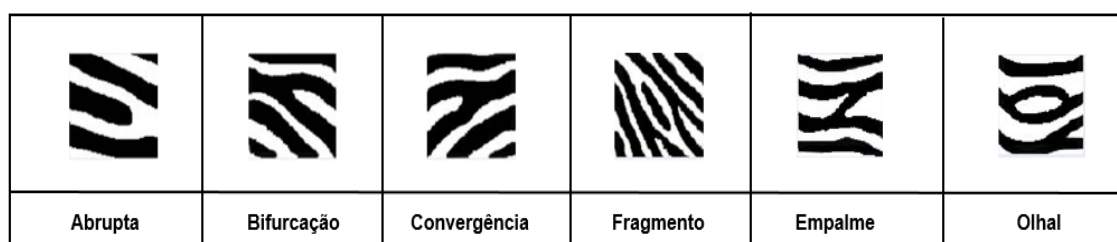


Figura 6 – Representação dos pontos característicos (adaptado de Gutiérrez-Redomero et al., 2011).

1.6 Identificação individual com base na dactiloscopia

A identificação individual com base no perfil biológico é uma prática comum no sistema judicial mas, a identificação com base nas impressões digitais é um processo bem mais acessível a nível monetário. É utilizado quer na vertente criminal quer na civil e cada vez mais ganha um maior peso com o desenvolvimento de técnicas de reconhecimento biométrico (Gutiérrez *et al.*, 2007 e Kucken, 2007).

1.6.1 Protocolo ACE-V

Quer na vertente criminal quer na civil, a identificação individual com base na análise de impressões digitais é sempre realizada por comparação, sendo desta forma necessário sempre pelo menos duas amostras, como por exemplo, na vertente criminal é obrigatório ter a amostra de um local de crime mas também de um ou mais suspeitos de forma a ser realizada uma comparação entre o vestígio dactiloscópico do local de crime com a resenha dos suspeitos, ou através de um sistema denominado AFIS (*Automated Fingerprint Identification System*) como veremos mais à frente. Essa comparação é realizada pelos peritos da polícia judiciária ao abrigo do protocolo ACE-V (*Analysis, Comparison, Evaluation, Verification*) que consiste em quatro etapas: Análise, Comparação, Avaliação e Verificação (Correia e Pinheiro, 2013; Galloway e Charlton, 2007).

A primeira etapa, a Análise, consiste na avaliação da qualidade, quantidade e especificidade das características de ambas as impressões digitais. Esta etapa é de muita importância, porque nem todas as impressões têm qualidade suficiente que permita a sua identificação, mais propriamente vestígios dactiloscópicos de locais de crime que em grande parte das vezes só é possível a recuperação de uma pequena parte e não de uma impressão completa, vestígios que passaram previamente por um processo de revelação podendo apresentar pouca nitidez das cristas epidérmicas e também devido a todas as exposições e contaminações às quais podem ter sido sujeitos antes da sua recolha. Se nesta fase, o perito determina que as impressões possuem um nível de qualidade suficiente procede-se então à fase seguinte, sendo ela a fase da Comparação. Nesta fase é realizada a comparação das duas impressões ponto por ponto de forma a que haja coincidência no tamanho, figura principal e pontos característicos, não podendo existir nenhuma discordância entre ambas. A fase da Avaliação que normalmente é realizada simultaneamente à comparação consiste em

determinar se existe de facto uma identificação, exclusão ou se se trata de uma situação não conclusiva para posteriormente ser realizado um relatório. O protocolo termina com a Verificação, esta não se trata propriamente de uma etapa de identificação, mas é a base científica da revisão por um outro perito que repete todas as etapas mencionadas, assegurando desta forma o grau de precisão da conclusão (Correia e Pinheiro, 2013; Champod *et al.*, 2004; Galloway e Charlton, 2007).

Tendo em consideração o protocolo ACE-V, as possíveis conclusões (identificação, exclusão ou não conclusivo) referidas no relatório surgem através do método do padrão numérico. Este método consiste em identificar um número mínimo de pontos característicos coincidentes, sendo que não existe um número mínimo rigorosamente estabelecido e, por isso, é um número que varia de acordo com os países, podendo ser aceite um mínimo de 7 pontos característicos na África do Sul, 16-17 pontos característicos em Itália ou então um valor intermédio de mais 12 pontos característicos que é o que ocorre na maioria dos países como é o caso de Portugal (Ashbaugh, 1991; Champod *et al.*, 2004; Correia e Pinheiro, 2013). No entanto, existem muitos vestígios lofoscópicos ou até mesmo dactilogramas com deficiente qualidade dos quais não é possível identificar mais de 12 pontos característicos coincidentes. Por este facto, Portugal trabalha sob as diretrizes formuladas por *Edmond Locard* perante a comparação de vestígio-dactilograma; dactilograma-dactilograma ou vestígio-vestígio. As diretrizes defendem que:

- Quando é possível identificar mais de 12 pontos característicos coincidentes sem dissemelhanças naturais e a impressão é nítida, conclui-se com certeza absoluta a identidade;
- Quando é possível identificar entre 8 a 12 pontos característicos coincidentes, é necessário avaliar também a nitidez da impressão, a raridade do seu tipo, a presença do centro da figura ou do delta, a presença de poros, a perfeita e evidente largura das cristas e sulcos, a direção das linhas e o valor angular das bifurcações. O grau de certeza de identidade dependerá da avaliação conjunta de todos estes fatores;
- Quando existem poucos pontos característicos coincidentes, não é possível concluir nenhuma identificação.

Posto isto, nem sempre é possível concluir uma identidade positiva através de uma impressão digital, pois existem muitos vestígios recolhidos no local do crime ou dactilogramas que não possuem pontos característicos suficientes, ou não têm um bom grau de nitidez ou até são resultado de sobreposições (Correia e Pinheiro, 2013).

Todavia, quantos mais pontos característicos coincidentes forem detetados num vestígio e num dactilograma, maior probabilidade de certeza existe de ambos terem origem no mesmo indivíduo (IEEGFI-II, 2004).

1.6.2 *Sistemas automatizados de identificação*

No século XX surgiu o primeiro sistema de identificação automatizado como auxílio da investigação criminal, designado de *Automated Fingerprint Identification System* (AFIS). Este sistema surgiu da necessidade de fornecer uma resposta rápida e fidedigna aos órgãos policiais e judiciais e tem como objetivo a identificação através da análise e comparação de impressões dactiloscópicas. O processo automatizado consiste na realização de uma leitura decadactilar através da digitalização por um *scanner* ou da captura das impressões digitais através de um *live scan*, ficando estas armazenadas numa antecâmara da base de dados AFIS. Seguidamente, o perito realiza uma triagem/correção do que o sistema fez, procedendo à eliminação da informação que não é útil, analisa a resenha inserida com resenhas anteriores para a confirmação da identidade ou da possibilidade de duplas identidades e analisa também a resenha com vestígios para possível identificação de vestígios anteriormente inseridos. Após isto e a confirmação do perito, a resenha fica então armazenada na base de dados do AFIS, para posteriormente ser efetuada a sua classificação, marcação dos pontos característicos e comparação da impressão decadactilar com as inseridas anteriormente. O AFIS é obviamente uma ferramenta essencial na investigação criminal, mas a conclusão final de identificação ou exclusão é da inteira responsabilidade do especialista/perito (Moses, 2011).

Em Portugal, o método de análise e comparação adotado denomina-se de *Omintrack* e permite a obtenção de resultados em tempo real, utilização de dados disponíveis sob a forma de imagem dentro dos parâmetros utilizados pelo FBI, permite ao utilizador decidir os critérios de qualidade e verificações, e admite também a realização de comparação automática ou manual e introdução de impressões digitais e palmares armazenando-as para posterior comparação. O vestígio é introduzido no sistema *Omnitrack* (ou AFIS) através da captação do vestígio pela câmara integrada do sistema através de uma leitura de *scanner* ou por um arquivo externo como uma *pendrive* ou CD ficando desta forma, armazenado no sistema que também serve o AFIS. De seguida, o perito classifica, se conseguir, o vestígio de forma a restringir a pesquisa e para deter uma maior probabilidade de obter uma identificação positiva. O perito marca os pontos

característicos do vestígio e o sistema, com base nos parâmetros definidos, vai à base de dados procurar um *hit* e apresenta um match de 30 candidatos possíveis que mais se assemelham com o vestígio, cabendo agora ao perito determinar se o vestígio se identifica com alguma das alternativas apresentadas pelo sistema. Numa situação de identificação positiva é elaborado uma demonstração gráfica com a marcação dos mais de 12 pontos característicos coincidentes entre o vestígio e o dactilograma. Numa situação de exclusão de identificação, o vestígio é mantido no sistema *Omnitrack*, pois pode permitir uma identificação positiva futuramente. Perante uma identificação positiva ou uma exclusão, é necessário sempre a revisão de todo o procedimento por um outro perito (Correia e Pinheiro, 2013).

1.7 Identificação genética individual – polimorfismos genéticos

A identificação genética individual só é possível devido a alterações ao nível da sequenciação do ADN, sendo essas alterações estudadas através de marcadores genéticos, também designados de polimorfismos do ADN. Os polimorfismos mais utilizados são os polimorfismos de comprimento - *Short Tandem Repeats* (STR) por serem considerados os mais informativos, mas ao nível das Ciências Forenses os polimorfismos mais utilizados são os *Single Nucleotide Polymorphisms* (SNPs) por permitirem a análise de amostras degradadas. Os SNPs podem também ser amplificados em *multiplex* numa maior escala e o processamento das amostras e a sua análise são mais automatizados e não produzem *stutters* (artefactos de amplificação), podem também ser utilizados para a determinação da origem étnica e de determinadas características físicas do dador da amostra (Pinheiro, 2010).

Os *Single Nucleotide Polymorphisms* são polimorfismos de posição em que ocorre alterações num único nucleótido dando origem a alterações na sequência do ADN que ocorrem em indivíduos normais de uma população, sendo que o alelo menos frequente está presente em pelo menos 1% dessa população (Brookes, 1999; Knudsen et al., 2001). OS SNPs podem ocorrer em qualquer região do genoma, em exões e assim levar à modificação do aminoácido expresso e, consequentemente, afetar a proteína sintetizada ou podem ser silenciosos e não acarretar qualquer efeito na expressão do gene, ou podem então estar localizados em intrões e afetar a expressão génica quando situados em regiões codificantes de microRNAs, alterar a sequência proteica quando presentes em zonas de *splicing* ou então diminuir ou aumentar a expressão do gene quando localizados na região do seu promotor (Monzo et al., 2008).

O conhecimento e a evolução da informação sobre o genoma humano permitiram a identificação de vários polimorfismos genéticos, em particular, tornou-se possível o desenho de perfis de polimorfismos genéticos associados a diferentes fenótipos e características individuais, como por exemplo, a cor da pele, cor do cabelo, cor dos olhos, entre muitos outros (Kayser e Schneider, 2009; Pinheiro, 2010). Sabe-se que a cor da pele pode ser determinada recorrendo a SNPs dos genes SLC45A2 e SLC24A5 (Tully, 2007), o mesmo acontecendo com a cor dos olhos através de SNPs dos genes OCA2, TYRP1 e DCT (Budowle e van Daal, 2008).

Desta forma, a identificação e caracterização de variantes genéticas de possíveis genes associados com as cristas epidérmicas, podem contribuir para a previsão e caracterização deste traço fenotípico, com base na definição de perfis genéticos de suscetibilidade.

Contudo, na literatura os mecanismos pelos quais estas alterações genéticas podem condicionar a expressão das cristas epidérmicas ainda não se encontram elucidados. Assim, pelo facto de não existir evidências científicas neste sentido e como o objetivo deste projeto é identificar potenciais variações genéticas envolvidas na diversidade individual das impressões digitais, tentou-se direccionar a pesquisa para a influência de doenças genéticas descritas como principal fator da ausência de cristas epidérmicas.

1.8 Doenças com ausência de cristas epidérmicas

1.8.1 Adermatoglifia (ADG)

A Adermatoglifia (ADG), é uma doença que se manifesta nas cristas epidérmicas originando a sua ausência. Ficou conhecida como a “doença do atraso na imigração” devido a dificuldades que alguns indivíduos apresentavam aquando da viagem para países que exigiam a identificação das suas impressões digitais (Burger *et al.*, 2011).

A ADG é uma condição rara, resultante de uma mutação que ocorre no gene *SMARCAD1*, sendo que até à data foram diagnosticadas apenas quatro famílias no mundo (Nousbeck *et al.*, 2011; Nousbeck *et al.*, 2014). Em Portugal, foi noticiado em 2011 pelo jornal Público, uma senhora de 59 anos que não teria impressões digitais, facto que apenas descobriu aos 56 anos de idade quando necessitou de tirar o cartão de cidadão. Contudo, nenhum estudo foi realizado com o objetivo de determinar a sua causa, ou seja, se se tratava de facto de ADG ou de outras doenças também

responsáveis pela ausência congênita de cristas epidérmicas, mas que apresentam um fenótipo característico das mesmas (Borja-Santos, 2011).

1.8.1.1 Gene *SMARCD1*

O gene *SMARCD1* está localizado no braço longo (q) do cromossoma 4 na posição 22.3, como se pode observar na figura 7 e é o responsável pela codificação de uma proteína da superfamília SWI/SNF (*Switch/Sucrose Nonfermenting*) do complexo de remodelação da cromatina dependente de adenosina trifosfato - ATP (Clapier e Cairns, 2009).



Figura 7 – Localização do gene *SMARCD1* (Adaptado de Genetics Home Reference).

A base da cromatina é o nucleossoma, sendo que este compreende 147 pares de bases de ADN envolvidas em torno de um núcleo octâmero de proteínas denominadas de histonas (duas cópias de cada histona: H2A, H2B, H3 e H4) (Tang *et al.*, 2010). Apesar do principal papel da cromatina de condensação e compactação do ADN, constantemente milhares de genes necessitam de ser ativados ou reprimidos e, para que tal aconteça, é necessário que ocorra um processo de remodelação da cromatina (Clapier e Cairns, 2009). Atuam conjuntamente neste processo enzimas modificadoras de histonas (Wang *et al.*, 2004) que reconhecem e marcam covalentemente resíduos específicos das caudas das histonas (Strahl and Allis, 2000) e complexos de remodelação da cromatina dependentes de ATP (Saha *et al.*, 2006) que reconhecem essas marcas e através da hidrólise do ATP desembrulham, mobilizam, ejetam ou fazem permuta de dímeros no nucleossoma (Tang *et al.*, 2010).

Os complexos de remodelação da cromatina dependentes de ATP são caracterizados por apresentarem uma subunidade de ATPase pertencente à superfamília II das helicases, onde está presente a família SWI/SNF (Singleton e Wigley, 2002). O

mecanismo de remodelação do nucleossoma dependente da superfamília SWI/SNF usa a energia da hidrólise do ATP para fazer deslizar o ADN em torno do nucleossoma (Havas et al., 2000). Assim como é possível observar na figura 8, após a hidrólise do ATP, o domínio de ligação do ADN (DLA) localizado no ligante de ADN e o domínio de translocação (DT) localizado perto da díade geram um *loop* de ADN que é propagado pela superfície do nucleossoma, resultando assim, no reposicionamento de ADN em torno do nucleossoma e na propagação de padrões epigenéticos (Becker e Horz, 2002; Clapier e Cairns, 2009; Durr et al., 2006; Rowbotham et al., 2011).

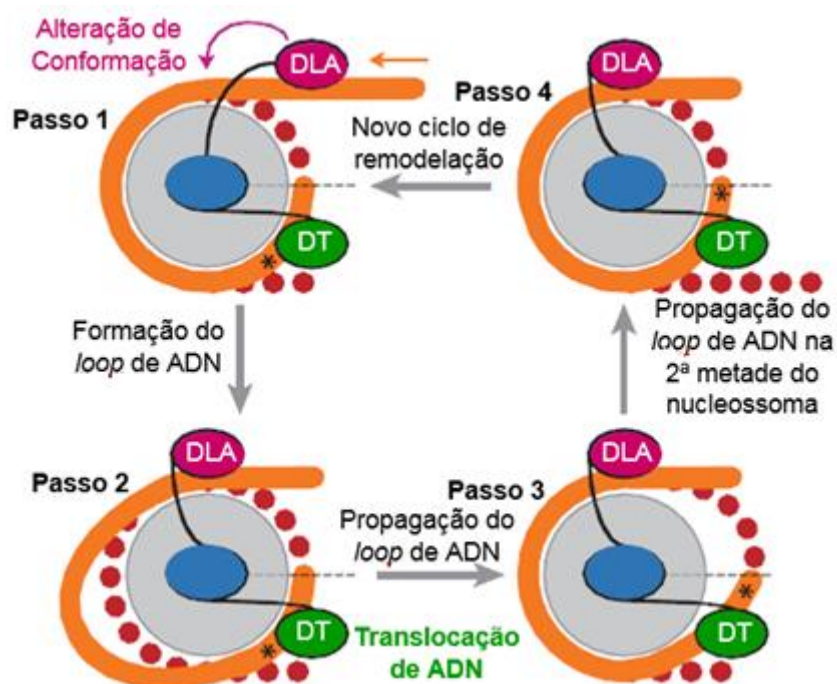


Figura 8 – Processo de remodelação do nucleossoma dependente de SWI/SNF. Quando o loop é gerando, o remodelador sofre uma alteração de forma no seu DLA (passo 1 para o passo 2), em seguida pela translocação do ADN através do DT o loop passa para a díade (sinalada a tracejado) do nucleossoma (passo 2 para o passo 3), e assim o loop de ADN continua a sua propagação na segunda metade da superfície do nucleossoma por difusão unidimensional (passo 3 para o passo 4). Por fim, o remodelador redefine a sua conformação com os contactos de ligação originais preparado para iniciar um novo ciclo de remodelação (passo 4 para o passo 5). Abreviaturas: DLA – Domínio de ligação ao ADN; DT – Domínio de Translocação (Adaptado de Clapier e Cairns, 2009).

1.8.1.1.1 Polimorfismo rs728989 e rs11722476

Sabendo do envolvimento do gene *SMARCAD1* na ausência de cristas epidérmicas, foram selecionados dois polimorfismos, rs728989 e rs11722476, neste gene para estudo da sua associação com o padrão geral de impressão digital bem como os seus pontos característicos.

O polimorfismo rs728989 consiste na substituição intrónica do nucleótido citosina (C) por uma guanina (G), sendo que o alelo G, na população caucasiana, apresenta uma frequência de 24% contrariamente ao que acontece na população Japonesa cujo mesmo alelo tem uma frequência de 6% (Applied Biosystems, 2015).

O polimorfismo rs11722476 consiste na substituição intrónica do nucleótido adenina (A) por uma guanina (G), sendo que o alelo A, na população caucasiana, apresenta uma frequência de 45% (Applied Biosystems, 2015).

1.8.2 Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJS)

O Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJS) foi estudado pela primeira vez em 1927 por Naegeli numa família suíça em que todas as características clínicas foram documentadas ao longo de seis gerações consecutivas (Itin *et al.*, 1993; Papini, 1994). Sabe-se agora que é uma rara displasia ectodérmica autossómica dominante (ou seja, um alelo mutante é suficiente para originar um fenótipo mutante) tendo como característica distintiva a ausência de cristas epidérmicas. Apresenta também ausência total ou parcial de glândulas sudoríparas ecrinas levando a uma diminuição da sudorese e intolerância ao calor, hiperpigmentação da pele, sendo que esta tende a desaparecer com a idade, espessamento das palmas das mãos e das plantas dos pés (ceratoderma palmoplantar), unhas quebradiças, dentes com coloração anormal e perda dentária precoce (Itin *et al.*, 1993). Este fenótipo é partilhado também por uma outra doença, a *Dermatophia Pigmentosa Reticularis* (DPR) mas esta é distinguida pela persistência da hiperpigmentação cutânea, alopecia parcial e ausência de anomalias dentárias.

Diversos estudos realizados concluem que ambas as doenças são resultado de mutações no gene *KRT14* (Sprecher *et al.*, 2002; van Steensel e Lemmink, 2010; Lugassy *et al.*, 2006).

1.8.2.1 Gene *KRT14*

O gene *KRT14* está localizado no braço longo (q) do cromossoma 17 na posição 21.2, como se pode observar na figura 9. Este codifica um membro da família das queratinas, um grupo de filamentos intermédios de queratina que, como já foi mencionado anteriormente, é uma proteína que fornece apoio estrutural às células, impedindo que estas se rompam quando submetidas a tensões e pressões. A queratina 14 é uma queratina do tipo I especificamente produzida nas células da camada basal da epiderme e está sempre associada a duas moléculas de queratina 5 sendo esta do tipo II. O gene está associado a muitas doenças de pele aquando da ocorrência de mutações, o mesmo ocorre com o NFJS, tendo também influencia na formação normal das cristas epidérmicas. (Weller *et al.*, 2008).

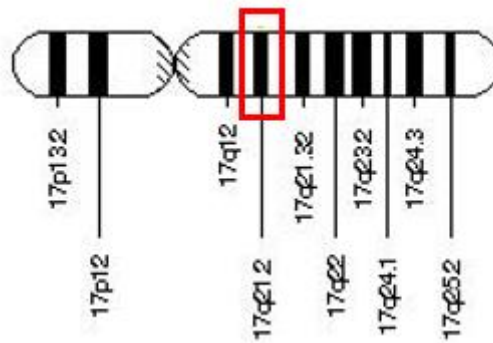


Figura 9 – Localização do gene *KRT14* (Adaptado de Genetics Home Reference).

1.8.2.1.1 Polimorfismo rs9915113

Sabendo também da influência do gene *KRT14* na ausência de cristas epidérmicas foi selecionado um polimorfismo, rs9915113, neste gene para o estudo também da sua associação com o padrão de impressão digital e dos seus pontos característicos.

O polimorfismo rs9915113 consiste na substituição intrónica do nucleótido citosina (C) por uma guanina (G), sendo que o alelo G, na população caucasiana apresenta uma frequência de 48%, contrariamente ao que acontece com a população japonesa cujo alelo tem de frequência apenas 3% (Applied biosystems, 2015).

Tabela 1 – Frequências alélicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* em diferentes afinidades populacionais.

	<i>SMARCAD1</i>				<i>KRT14</i>	
	rs728989		rs11722476		rs9915113	
Afinidade populacional	G	C	A	G	G	C
Caucasianos	0.24	0.76	0.45	0.55	0.48	0.52
Americanos Africanos	0.37	0.63	0.20	0.80	0.48	0.52
Japoneses	0.06	0.94	0.29	0.71	0.03	0.97
Chineses	0.13	0.87	0.32	0.68	0.08	0.92

2 Objetivos

2.1 *Objetivo Geral*

O objetivo geral deste trabalho é avaliar o efeito do património genético nas impressões digitais através de variações genéticas associadas a genes com influência na ausência de impressões digitais.

2.2 *Objetivos Específicos*

- Caracterização das classificações dactiloscópicas e de três pontos característicos (fragmento, olhal e empalme) das impressões digitais na amostragem obtida;
- Avaliação dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* em ADN isolado de amostras de saliva;
- Comparação da associação do património genético representado pelos polimorfismos estudados nas classificações dactiloscópicas e nos pontos característicos de impressões digitais.

3 Materiais e Métodos

Numa amostra de 147 estudantes universitários foram recolhidos dados como sexo, idade e afinidade populacional, bem como uma resenha dactiloscópica dos 10 dedos através de uma almofada de tinta e cartões de registo de impressões digitais. Foi também solicitado aos voluntários uma amostra de epitélio bucal através de uma zaragatoa bucal para posterior extração de ADN.

Tabela 2 – Características gerais dos voluntários.

	N	%
Sexo		
Feminino	85	57,8
Masculino	62	42,2
Total	147	100,0
Idade		
Média ± SD	22,13 ± 5,594	
Afinidade Populacional		
Caucasiana	100	100
Impressões Digitais		
Feminino	850	57,9
Masculino	617	42,1
Total	1467 ¹	100

¹ Uma mostra do sexo masculino apresentava uma grave psoríase, pelo que não foi possível a visualização de cristas epidérmicas de 3 dedos a modo de classificar a sua impressão digital.

3.1 Análise das impressões digitais

Para a análise das impressões digitais procedeu-se numa primeira fase à sua classificação, tendo sido adotada a classificação realizada em Portugal que assenta nos sistemas de *Vucetich* e *Galton-Henry* que têm como referência a figura do delta, resultando assim em 4 tipos dactiloscópicos: Arco, Sinistrodelta, Dextrodelta e Verticilo.

Numa segunda fase, realizou-se a marcação, identificação e quantificação de três pontos característicos: fragmento, olhal e empalme, em toda a impressão digital. Foram selecionados estes três pontos característicos por serem considerados os pontos que permitem um maior poder discriminatório entre impressões, devido ao seu número presente em cada impressão ser bastante mais reduzido que todos os outros pontos.

Este procedimento não foi exequível para todas as impressões digitais, devido à má qualidade das mesmas. A quantificação dos três pontos característicos corresponde ao número de pontos passíveis de visualização na impressão digital no local possível de visualizar, pois algumas impressões apresentam locais visíveis e outros não visíveis, como é possível observar na figura 10.

A análise de todas as amostras, quer a classificação dactiloscópica quer a análise dos pontos característicos foi analisada e confirmada por outro investigador independente de forma a obter uma maior segurança de diagnóstico.

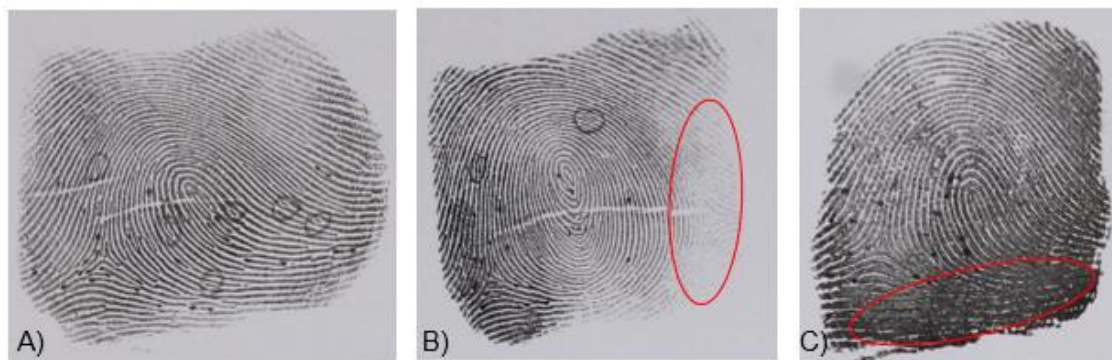


Figura 10 – Representação de três impressões digitais, sendo a A) passível de identificação dos pontos característicos em toda a sua extensão, enquanto a B) e C) não permitem a identificação de pontos nos locais assinalados.

3.2 Procedimentos Laboratoriais

3.2.1 Extração de ADN Genómico

Procedeu-se à extração do ADN genómico de uma amostra de saliva através do Kit comercial da *Grisp Research Solutions®* (*GRS® Genomic DNA BroadRange*).

Inicialmente colocou-se a zaragatoa num *eppendorf* e adicionou-se 500 µl de *buffer* BR1 e 20 µl de Proteinase K e incubou-se as amostras a 60°C durante 10 minutos. De seguida, procedeu-se à remoção da zaragatoa, adicionou-se 500 µl de *buffer* BR2, vortexou-se durante 10 segundos e incubou-se as amostras a 60°C durante 10 minutos. Posteriormente adicionou-se 500 µl de etanol a 100% e vortexou-se durante 10 segundos. Seguidamente transferiu-se o conteúdo de cada amostra para uma coluna, centrifugou-se a 15 000 G durante 1 minuto e trocou-se de reservatório. Em seguida, adicionou-se 400 µl de *buffer Wash 1*, centrifugou-se a 15 000 G durante 1 minuto e trocou-se de reservatório. Adicionou-se 600 µl de *buffer Wash 2*, centrifugou-se a 15 000 G durante 3 minutos e trocou-se de reservatório. Centrifugou-se, novamente, a 15 000 G durante 30 segundos. Transferiu-se a coluna para um *eppendorf* e adicionou-se 100 µl de *buffer Elution*, incubou-se as amostras à temperatura ambiente durante 3 a 5 minutos e centrifugou-se durante 1 minuto. Por fim, guardou-se as amostras extraídas a 4°C.

3.2.2 Genotipagem dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14*

A caracterização do polimorfismo rs728989 na população estudada foi realizada por discriminação alélica, através da tecnologia TaqMan (*Applied Biosystems*), utilizando a técnica de PCR em Tempo Real (*Real - Time Polymerase Chain Reaction*). O assay utilizado foi o C__8825514_10 em que as sondas marcadas com fluorocromos eram específicas para cada alelo: VIC – alelo C, FAM – alelo G (AGAAGCAGGTACCATGAGAGTCTGA [C/G] ACATCTGCACATGCAATTTATTTGT).

O assay utilizado para o polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCD1* foi o C__11561443_10, em que as sondas marcadas com fluorocromos eram específicas para cada alelo: VIC – alelo A, FAM – alelo G (TCAAATGAGTCTGCAGAATCTAGCA [A/G] TAATTGGGAAAAGCAGGAAAGTATT).

O assay utilizado para o polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* foi o C__7927856_10, em que as sondas marcadas com fluorocromos eram específicas para cada alelo: VIC – alelo C, FAM – alelo G (CTATAGAGAAATCTTAAGGTCTCAG [C/G] GGCCTGGGGCATGAATTGTTCCCAG).

A reação de amplificação, que per fez um volume de reação final de 6 uL/caso, continha 2,5 uL de 2x TaqMan Universal Master Mix, 0,125 uL de 40x *Single Nucleotide Polymorphism Genotyping Assay*, 2,375 uL de água bidestilada estéril (Braun®) e 1 uL de ADN (~20 ng). As condições de amplificação basearam-se na ativação da Taq ADN Polimerase a 95°C durante 10 minutos, seguindo-se 45 ciclos de 92°C por 15 segundos para desnaturação e de 60°C durante 1 minuto para emparelhamento dos *primers* e extensão. A amplificação foi detetada e analisada com recurso ao aparelho Real-Time 7300 ABI e através do *software* 7300 System Sequence Detection (versão 1.2.3. *Applied Biosystems*), tal como se encontra demonstrado na Figura 11. A figura 12 demonstra as curvas de amplificação obtidas pelas sondas marcadas com fluorocromos, representativas de cada alelo, permitindo assim a discriminação genotípica de cada amostra.

Os resultados de discriminação genotípica foram repetidos em 10% dos casos e foram analisados e confirmados por dois investigadores independentes.

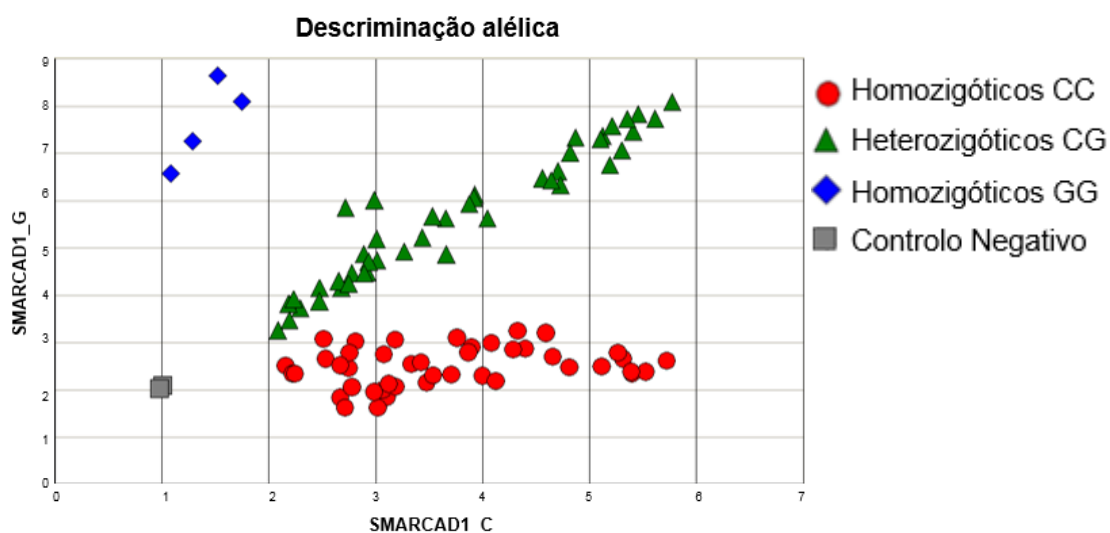


Figura 11 – Representação de um Real Time PCR para o polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1*.

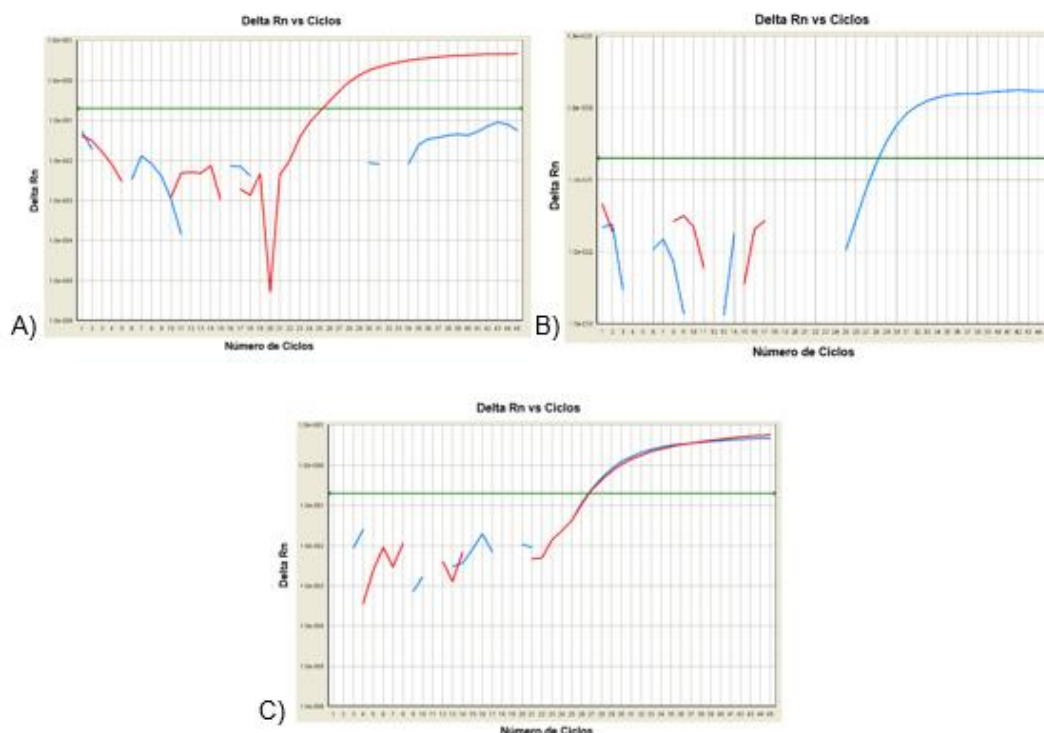


Figura 12 – Representação das curvas de amplificação obtidas por um Real Time PCR para o polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1*. A) Curva de amplificação representativa do alelo C, apresentando o genótipo homozigótico CC; B) Curva de amplificação representativa do alelo G, apresentando o genótipo homozigótico GG e C) Curva de amplificação representativa dos alelos C e G, apresentando o genótipo heterozigótico CG.

3.3 Análise Estatística

A análise estatística dos resultados foi realizada com o auxílio do programa estatístico SPSS (versão 15.0, SPSS Inc, 2004) e Epi Info (Versão 7). A análise pelo teste Qui-Quadrado (χ^2) foi utilizada para comparação de diferentes variáveis não contínuas. O valor de p foi obtido pelo teste de (χ^2) e considerado estatisticamente significativo quando inferior a 0,05.

4 Resultados

4.1 Caracterização das classificações dactiloscópicas

A tabela 3 mostra a distribuição de frequências das classificações para cada dedo. A classificação Sinistrodelta é a mais frequente em todos os dedos da mão direita (polegar 58,5%, indicador 42,9%, médio 85,0%, anelar 70,7% e auricular 85,0%), enquanto o Arco e o Dextrodelta apresentam frequências consideravelmente inferiores. Relativamente à mão esquerda, o padrão mais frequente em todos os dedos é o Dextrodelta (polegar 63,9%, indicador 40,1%, médio 70,1%, anelar 71,4% e auricular 88,4%), sendo agora o Arco e o Sinistrodelta a apresentarem frequências consideravelmente inferiores. Ao contrário das restantes classificações, o Verticilo apresenta frequências semelhantes entre as duas mãos.

Tabela 3 – Frequências das classificações dactiloscópicas para cada dedo.

Classificações Dactiloscópicas							
Polegar Direito				Polegar Esquerdo			
A	S	D	V	A	S	D	V
2,0	58,5	0,7	38,1	2,7	2,7	63,9	30,6
Indicador Direito				Indicador Esquerdo			
A	S	D	V	A	S	D	V
10,2	42,9	21,8	25,2	12,2	23,8	40,1	23,8
Médio Direito				Médio Esquerdo			
A	S	D	V	A	S	D	V
3,4	85,0	0,7	21,8	10,9	4,1	70,1	15,0
Anelar Direito				Anelar Esquerdo			
A	S	D	V	A	S	D	V
1,4	70,7	2,0	25,2	2,0	2,7	71,4	23,8
Auricular Direito				Auricular Esquerdo			
A	S	D	V	A	S	D	V
1,4	85,0	1,4	12,2	0,7	1,4	88,4	9,5

Abreviaturas: A – Arco; S – Sinistrodelta; D – Dextrodelta; V – Verticilo.

Analisando as classificações em função do sexo para cada dedo, a tabela 4 demonstra que não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas, com a exceção do dedo indicador da mão direita ($p=0,02$). No dedo indicador da mão direita, o sexo feminino apresenta maior frequência de Sinistrodeltas (52,94%) comparativamente com o sexo masculino (29,03%). No sexo masculino, tanto as classificações Verticilo, Dextrodelta e Sinistrodelta apresentam valores muito próximos, tendo as classificações Dextrodelta e Sinistrodelta valores iguais (32,26%, 29,03%; 29,03%, respetivamente).

Tabela 4 – Frequências da associação entre os sexos e as classificações dactiloscópicas para cada dedo.

	Classificações Dactiloscópicas				
	Arco	Sinistrodelta	Dextrodelta	Verticilo	p
Polegar Direito					
Feminino	2,35	62,35	1,17	34,11	0,54
Masculino	1,64	54,10	0,00	44,27	
Indicador Direito					
Feminino	10,59	52,94	16,47	20,00	0,02
Masculino	9,68	29,03	29,03	32,26	
Médio Direito					
Feminino	2,35	87,06	0,00	10,59	0,54
Masculino	4,92	83,61	1,64	9,84	
Anelar Direito					
Feminino	2,35	74,12	3,53	20,00	0,11
Masculino	0,00	67,21	0,00	32,79	
Auricular Direito					
Feminino	1,78	88,24	2,35	8,24	0,22
Masculino	1,61	80,65	0,00	17,74	
Polegar Esquerdo					
Feminino	3,53	3,53	98,24	24,71	0,28
Masculino	1,61	1,61	58,06	38,71	

Indicador Esquerdo

Feminino	15,29	21,18	43,53	20,00	0,27
Masculino	8,06	27,42	35,48	29,03	

Médio Esquerdo

Feminino	12,94	3,53	72,94	10,59	0,29
Masculino	8,06	4,84	66,13	20,97	

Anelar Esquerdo

Feminino	2,35	4,71	70,59	22,35	0,36
Masculino	1,61	0,00	72,58	25,81	

Auricular Esquerdo

Feminino	1,18	2,35	88,26	8,24	0,47
Masculino	0,00	0,00	88,71	11,29	

Abreviaturas: *p* (valor de *p* obtido pelo teste de χ^2)

4.2 Caracterização dos pontos característicos

A tabela 5 mostra as médias e respetivos erros padrão dos pontos característicos, fragmento, olhal e empalme para cada dedo.

Com a análise da tabela, é possível compreender que nem todos os dedos permitiram a marcação, identificação e quantificação de pontos característicos. Toda a análise dos pontos característicos foi possível em maior número nos polegares e indicadores (147 polegares e 146 indicadores direitos e 145 polegares e indicadores esquerdos), seguindo os dedos médios (139 direitos e 138 esquerdos), sendo os anelares e auriculares (134 anelares direitos, 126 auriculares direitos, 127 anelares esquerdos e 119 auriculares esquerdos) os dedos em menor número para a análise.

Analisando a média de cada ponto característico correspondente a cada dedo, é possível perceber que o fragmento é o ponto característico com maior média em todos os dedos: na mão direita, polegar 3,88; indicador 2,79; médio 2,43; anelar 2,03; auricular 1,73; na mão esquerda, polegar 3,63; indicador 2,36; médio 2,51; anelar 1,98 e auricular 1,48. Segue-se o olhal com médias próximas de 1 e, por fim, o empalme com valores de média muito baixos: 0,44; 0,42; 0,50; 0,37 e 0,32 para a mão direita, o polegar,

indicador, médio, anelar e auricular, respetivamente; 0,52; 0,40; 0,33; 0,46 e 0,23 para os dedos polegar, indicador, médio, anelar e auricular da mão esquerda.

Tabela 5 – Médias e respetivos erros padrão dos pontos característicos para cada dedo.

	Pontos Característicos						
	N	Fragmento		Olhal		Empalme	
		\bar{x}	SEM	\bar{x}	SEM	\bar{x}	SEM
Polegar Direito							
	147	3,88	0,25	1,20	0,09	0,44	0,06
Indicador Direito							
	146	2,79	0,18	0,90	0,08	0,42	0,05
Médio Direito							
	139	2,43	0,17	0,99	0,09	0,50	0,08
Anelar Direito							
	134	2,03	0,13	0,80	0,08	0,37	0,06
Auricular Direito							
	126	1,73	0,13	0,73	0,09	0,32	0,06
Polegar Esquerdo							
	145	3,63	0,21	1,22	0,10	0,52	0,07
Indicador Esquerdo							
	145	2,36	0,17	0,87	0,08	0,40	0,06
Médio Esquerdo							
	138	2,51	0,17	0,95	0,09	0,33	0,05
Anelar Esquerdo							
	127	1,98	0,15	0,85	0,09	0,46	0,06
Auricular Esquerdo							
	119	1,48	1,12	0,55	0,07	0,23	0,04

Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; \bar{x} – Média; SEM – Standard Error of the Mean.

Analisando agora as médias dos pontos característicos em função do sexo para cada dedo, é possível observar na tabela 6 que existem diferenças estatisticamente significativas relativamente aos dedos indicador ($p=0,01$) e anelar ($p=0,001$) direitos e aos dedos indicador ($p=0,03$), médio ($p=0,003$) e auricular ($p=0,002$) esquerdos, onde o fragmento surge com maior média no sexo masculino do que no sexo feminino. O mesmo acontecendo com os dedos anelar direito ($p=0,04$) e indicador ($p=0,01$) e auricular ($p=0,04$) esquerdos relativamente ao ponto característico olhal, em que também o sexo masculino surge com maior média que o sexo feminino.

Tabela 6 – Médias e respetivos erros padrão dos pontos característicos em função do sexo para cada dedo.

	Pontos Característicos					
	Fragmento		Olhal		Empalme	
Polegar Direito	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	p	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	p	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	p
Feminino	3,74 ± 0,33	0,53	1,09 ± 0,11	0,18	0,46 ± 0,07	0,72
Masculino	4,06 ± 0,40		1,34 ± 0,15		0,42 ± 0,08	
Indicador Direito						
Feminino	2,37 ± 0,18	0,01	0,86 ± 0,09	0,54	0,42 ± 0,06	0,86
Masculino	3,37 ± 0,34		0,95 ± 0,13		0,44 ± 0,09	
Médio Direito						
Feminino	2,27 ± 0,22	0,27	0,86 ± 0,11	0,09	0,51 ± 0,11	0,88
Masculino	2,65 ± 0,27		1,17 ± 0,14		0,48 ± 0,11	
Anelar Direito						
Feminino	1,62 ± 0,16	0,001	0,66 ± 0,10	0,04	0,34 ± 0,07	0,68
Masculino	2,52 ± 0,21		0,97 ± 0,12		0,39 ± 0,11	
Auricular Direito						
Feminino	1,53 ± 0,19	0,08	0,59 ± 0,10	0,06	0,27 ± 0,07	0,41
Masculino	1,98 ± 0,17		0,91 ± 0,14		0,38 ± 0,11	
Polegar Esquerdo						
Feminino	3,32 ± 0,28	0,09	1,12 ± 0,13	0,24	0,44 ± 0,08	0,14
Masculino	4,05 ± 0,32		1,36 ± 0,16		0,64 ± 0,11	

Indicador Esquerdo

Feminino	2,05 ± 0,22	0,03	0,69 ± 0,09	0,01	0,36 ± 0,08	0,43
Masculino	2,79 ± 0,24		1,11 ± 0,14		0,46 ± 0,11	

Médio Esquerdo

Feminino	2,06 ± 1,20	0,003	0,87 ± 0,11	0,34	0,29 ± 0,06	0,50
Masculino	3,08 ± 0,29		1,05 ± 0,16		0,37 ± 0,09	

Anelar Esquerdo

Feminino	1,73 ± 0,19	0,06	0,70 ± 0,12	0,07	0,49 ± 0,09	0,60
Masculino	2,30 ± 0,24		1,04 ± 0,14		0,46 ± 0,06	

Auricular Esquerdo

Feminino	1,11 ± 0,13	0,002	0,41 ± 0,09	0,04	0,20 ± 0,06	0,47
Masculino	1,86 ± 0,20		0,71 ± 0,11		0,26 ± 0,06	

Abreviaturas: \bar{x} – Média; SEM – Standard Error of the Mean; p (valor de p obtido pelo teste de χ^2).

4.3 Estudo dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14*

A tabela 7 mostra a distribuição de frequências dos vários genótipos dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14*. Para o polimorfismo rs728989 o genótipo CC é o mais frequente (49,7%), seguindo-se o genótipo CG com 44,2% e por fim, o genótipo GG com apenas 6,1%. No polimorfismo rs11722476, o genótipo AG é o mais frequente com 42,9%, procedendo-se o genótipo GG (35,4%) e finalizando com o menos frequente (15,0%), o genótipo AA. O polimorfismo rs9915113 apresenta o genótipo CG como sendo o mais frequente com 52,4%, seguindo-se o genótipo CC (25,2%) e culminando, o genótipo GG o menos frequente com 20,4%.

Tabela 7 – Frequências genotípicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14*.

<i>SMARCAD1</i>						<i>KRT14</i>		
rs728989			rs11722476			rs9915113		
CC	CG	GG	AA	AG	GG	CC	CG	GG
49,7	44,2	6,1	15,0	42,9	35,4	25,2	52,4	20,4

Analisando os genótipos dos diversos polimorfismos em função do sexo, como mostra a tabela 8, é possível concluir que não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os diferentes genótipos dos diversos polimorfismos e o sexo ($p=0,98$ para o polimorfismo rs728989, $p=0,97$ para o polimorfismo rs11722476 e $p=0,11$ para o polimorfismo rs9915113). Adicionalmente os diversos genótipos dos três polimorfismos foram agrupados de acordo com o modelo genético dominante, embora não se tenham verificado diferenças estatisticamente significativas ($p=0,58$ para o polimorfismo rs728989, $p=0,51$ para o polimorfismo rs11722476 e $p=0,06$ para o polimorfismo rs9915113).

Tabela 8 – Frequências genotípicas dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* em função do sexo.

SMARCAD1 – rs728989							
Sexo	CC	CG	GG	p	CC e CG	GG	p
Feminino	49,41	44,71	5,88	0,98	94,12	5,88	0,58
Masculino	50,00	43,55	6,45		93,55	6,45	
SMARCAD1 – rs11722476							
Sexo	AA	AG	GG	p	AG e GG	AA	p
Feminino	16,67	46,15	37,17	0,97	83,33	16,67	0,51
Masculino	15,25	45,76	38,98		84,75	15,25	
KRT14 – rs9915113							
Sexo	CC	CG	GG	p	CC e CG	GG	p
Feminino	24,10	60,24	15,66	0,11	84,34	15,66	0,06
Masculino	27,87	44,26	27,87		72,12	27,87	

Abreviaturas: *p* (valor de *p* obtido pelo teste de χ^2)

4.4 Avaliação da associação dos polimorfismos analisados com as classificações dactiloscópicas

A tabela 9 apresenta a distribuição de frequências das classificações dactiloscópicas de acordo com os genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* para cada dedo. A maioria dos dedos não apresenta diferenças estatisticamente significativas, com a exceção do polegar direito ($p=0,001$), indicador direito ($p=0,04$), anelar direito ($p=0,01$) e auricular direito ($p=0,046$).

No dedo polegar direito, com o valor de $p=0,001$, ao grupo de genótipos CC e CG corresponde uma frequência de 59,12% para a classificação Sinistrodelta, não existindo qualquer frequência para a classificação Dextrodelta neste grupo de genótipos. Para o genótipo GG ocorre uma probabilidade de 55,56% relativamente à classificação Sinistrodelta, não apresentando qualquer frequência na classificação Arco.

Relativamente ao dedo indicador direito, com o valor de $p=0,04$, o grupo de genótipos CC e CG mantém também uma maior frequência (42,75%) para a classificação Sinistrodelta, enquanto o genótipo GG agora apresenta apenas frequências e relativamente próximas para as classificações Sinistrodelta e Dextrodelta (44,44% e 55,56%, respetivamente).

No que diz respeito ao dedo anelar direito, com o valor de $p=0,01$, surge o mesmo à semelhança do dedo polegar direito, em que ao grupo de genótipos CC e CG corresponde uma frequência de 71,53% para a classificação Sinistrodelta. No entanto, o genótipo GG apresenta uma probabilidade de 66,67% em relação à classificação Sinistrodelta enquanto as restantes classificações têm a mesma frequência (11,11%) para este genótipo.

Em relação ao dedo auricular direito, com o valor de $p=0,046$, mais uma vez o grupo de genótipos CC e CG têm uma maior frequência na classificação Sinistrodelta (84,78%). O genótipo GG apresenta agora, frequências apenas para as classificações Sinistrodelta e Dextrodelta, mas com frequências bastante díspares, pois para a classificação Sinistrodelta corresponde uma frequência de 88,89%, enquanto para a classificação Dextrodelta 11,11%.

Tabela 9 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* em função das classificações dactiloscópicas.

Classificações Dactiloscópicas									
	Arco		Sinistrodelta		Dextrodelta		Verticilo		p
	N	%	N	%	N	%	N	%	
Polegar Direito									
CC e CG	3	2,19	81	59,12	0	0	53	38,69	0,001
GG	0	0,00	5	55,56	1	11,11	3	33,33	
Indicador Direito									
CC e CG	15	10,87	59	42,75	27	19,57	37	26,81	0,04
GG	0	0,00	4	44,44	5	55,56	0,00	0,00	
Médio Direito									
CC e CG	5	3,65	116	84,67	1	0,73	15	10,95	0,66
GG	0	0,00	9	100	0	0,00	0	0,00	

Anelar Direito									
CC e CG	1	0,73	98	71,53	2	1,46	36	26,28	0,01
GG	1	11,11	6	66,67	1	11,11	1	11,11	
Auricular Direito									
CC e CG	2	1,45	117	84,78	1	0,72	18	13,04	0,046
GG	0	0,00	8	88,89	1	11,11	0,00	0,00	
Polegar Esquerdo									
CC e CG	4	2,90	3	2,17	88	63,77	43	31,16	0,40
GG	0	0,00	1	11,11	6	66,67	2	22,22	
Indicador Esquerdo									
CC e CG	15	10,87	32	23,19	56	40,58	35	25,37	0,10
GG	3	33,33	3	33,33	3	33,33	0	0,00	
Médio Esquerdo									
CC e CG	16	11,59	5	3,62	95	68,84	22	15,94	0,25
GG	0	0,00	1	11,11	8	88,89	0	0,00	
Anelar Esquerdo									
CC e CG	3	2,17	3	2,17	98	71,01	34	24,64	0,33
GG	0	0,00	1	11,11	7	77,78	1	11,11	
Auricular Esquerdo									
CC e CG	1	0,72	1	0,72	122	88,41	14	10,14	0,05
GG	0	0,00	1	11,11	8	88,89	0	0,00	

Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; % - Percentagem; *p* (valor de *p* obtido pelo teste de χ^2).

A associação entre as classificações dactiloscópicas e os genótipos do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCAD1* não apresentam diferenças estatisticamente significativas em nenhum dedo, como mostra a tabela 10. O polegar direito apresenta um $p=0,75$, o indicador direito $p=0,75$, o médio direito $p=0,06$, o anelar direito $p=0,82$,

auricular direito $p=0,74$, polegar esquerdo $p=0,50$, indicador esquerdo $p=0,79$; médio esquerdo $p=0,26$; anelar esquerdo $p=0,54$ e auricular esquerdo $p=0,89$.

Tabela 10 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCA1* em função das classificações dactiloscópicas.

Classificações Dactiloscópicas									
	Arco		Sinistrodelta		Dextrodelta		Verticilo		<i>p</i>
	N	%	N	%	N	%	N	%	
Polegar Direito									
AG e GG	3	2,63	68	59,65	1	0,88	42	36,84	0,75
AA	0	0	12	54,55	0	0	10	45,45	
Indicador Direito									
AG e GG	13	11,30	47	40,87	27	23,48	28	24,35	0,75
AA	1	4,55	9	40,91	5	22,73	7	31,82	
Médio Direito									
AG e GG	5	4,39	94	82,46	0	0	14	12,28	0,06
AA	0	0	20	90,91	1	4,55	1	4,55	
Anelar Direito									
AG e GG	2	1,75	81	71,05	2	1,75	29	25,44	0,82
AA	0	0	17	77,27	0	0	5	22,73	
Auricular Direito									
AG e GG	2	1,74	95	82,61	2	1,74	16	13,91	0,74
AA	0	0	20	90,91	0	0	2	9,01	
Polegar Esquerdo									
AG e GG	4	3,48	4	3,48	73	63,48	34	29,57	0,50
AA	0	0	0	0	13	59,10	9	40,91	
Indicador Esquerdo									
AG e GG	16	13,91	29	25,22	44	38,26	26	22,61	0,79
AA	2	9,01	5	22,73	8	36,36	7	31,82	

Médio Esquerdo									
AG e GG	13	11,30	6	5,22	77	66,96	19	16,52	0,26
AA	2	9,01	0	0	19	86,36	1	4,55	
Anelar Esquerdo									
AG e GG	3	2,61	4	3,48	79	68,70	29	25,22	0,54
AA	0	0	0	0	18	81,82	4	18,18	
Auricular Esquerdo									
AG e GG	1	0,87	2	1,74	100	86,96	12	10,43	0,89
AA	0	0	0	0	20	90,91	2	9,10	
Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; % - Percentagem; p (valor de p obtido pelo teste de χ^2).									

Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; % - Percentagem; p (valor de p obtido pelo teste de χ^2).

Também na associação entre as classificações dactiloscópicas e os genótipos do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* não apresentam diferenças estatisticamente significativas em nenhum dedo, como mostra a tabela 11. O polegar direito apresenta um $p=0,18$, o indicador direito $p=0,42$, o médio direito $p=0,17$, o anelar direito $p=0,85$, auricular direito $p=0,38$, polegar esquerdo $p=0,53$, indicador esquerdo $p=0,61$; médio esquerdo $p=0,80$; anelar esquerdo $p=0,89$ e auricular esquerdo $p=0,39$.

Tabela 11 – Frequências genotípicas do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* em função das classificações dactiloscópicas.

Classificações Dactiloscópicas									
Genótipo	Arco		Sinistrodelta		Dextrodelta		Verticilo		<i>p</i>
	N	%	N	%	N	%	N	%	
Polegar Direito									
CC e CG	2	1,77	65	57,52	0	0	46	40,71	0,18
GG	1	3,33	19	63,33	1	3,33	9	30,0	
Indicador Direito									
CC e CG	11	9,65	49	42,98	22	19,30	32	28,08	0,42
GG	4	13,33	12	40,0	9	30,0	5	16,67	

Médio Direito									
CC e CG	2	1,77	98	86,73	1	0,88	12	10,62	0,17
GG	3	10,0	24	80,0	0	0	3	10,0	
Anelar Direito									
CC e CG	2	1,77	80	70,80	2	1,77	29	25,67	0,85
GG	0	0	21	70,0	1	3,33	8	26,67	
Auricular Direito									
CC e CG	1	0,88	96	84,21	1	0,88	16	14,04	0,38
GG	1	3,33	26	86,67	1	3,33	2	6,67	
Polegar Esquerdo									
CC e CG	2	1,76	3	2,63	74	64,91	35	30,70	0,53
GG	2	6,67	1	3,33	18	60,0	9	30,0	
Indicador Esquerdo									
CC e CG	15	13,16	25	21,93	47	41,23	27	23,68	0,61
GG	3	10,0	10	33,33	10	33,33	7	23,33	
Médio Esquerdo									
CC e CG	12	10,53	5	4,39	78	68,42	19	16,67	0,80
GG	4	13,33	1	3,33	22	73,33	3	10,0	
Anelar Esquerdo									
CC e CG	2	1,75	3	2,63	80	70,18	29	25,44	0,89
GG	1	3,33	1	3,33	22	73,33	6	20,0	
Auricular Esquerdo									
CC e CG	1	0,88	1	0,88	99	86,84	13	11,40	0,39
GG	0	0	1	3,33	28	93,33	1	3,33	

Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; % - Percentagem; *p* (valor de *p* obtido pelo teste de χ^2).

4.5 Avaliação da associação dos polimorfismos analisados com os pontos característicos

A tabela 12 apresenta as médias dos genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* em função de cada ponto característico (fragmento, olhal e empalme) em cada dedo. Não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os genótipos e os pontos característicos para a maior parte dos dedos. Contudo, o dedo polegar direito, o indicador direito, o médio direito, o anelar esquerdo e o auricular esquerdo são exceções e apresentam, para alguns pontos característicos, diferenças estatisticamente significativas.

O polegar direito apresenta para o ponto característico denominado de fragmento um $p=0,04$, onde num total de $3,88 \pm 0,25$ fragmentos para este dedo, $1,89 \pm 0,63$ corresponde ao genótipo GG e $4,01 \pm 0,26$ ao grupo de genótipos CC e CG.

Relativamente ao indicador direito, este também ostenta um $p=0,04$, onde num total de $2,79 \pm 0,18$ fragmentos neste dedo, $1,33 \pm 0,50$ é representativo do genótipo GG e $2,89 \pm 0,19$ ao grupo de genótipos CC e CG.

No que diz respeito ao dedo médio direito, este exibe um $p=0,02$, onde num total de $2,43 \pm 0,17$ fragmentos, a sua maioria corresponde ao grupo de genótipos CC e CG ($2,53 \pm 0,18$) e $0,87 \pm 0,30$ pertence ao genótipo GG.

Para o dedo anelar esquerdo com um $p=0,01$, a média de $2,08 \pm 0,16$ fragmentos pertence ao grupo de genótipos CC e CG numa totalidade de $1,98 \pm 0,15$, enquanto para o genótipo GG corresponde $0,63 \pm 0,18$.

Ao contrário do que sucede no polegar, indicador e médio direitos e no anelar esquerdo, em que a significância estatística corresponde ao ponto característico denominado de fragmento, agora no dedo auricular esquerdo a significância estatística ocorre para o ponto característico denominado de olhal ($p=0,04$). O genótipo GG apresenta um valor de média de $1,14 \pm 0,40$ correspondente ao ponto característico olhal para este dedo enquanto o grupo de genótipos CC e CG tem um valor de $0,52 \pm 0,07$.

Tabela 12 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* em função dos pontos característicos para cada dedo.

	Pontos Característicos					
	Fragmento		Olhal		Empalme	
	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>
Polegar Direito						
CC e CG	4,01 ± 0,26		1,19 ± 0,09		0,44 ± 0,06	
GG	1,89 ± 0,63	0,04	1,33 ± 0,50	0,70	0,44 ± 0,24	0,99
Total	3,88 ± 0,25		1,20 ± 0,09		0,44 ± 0,06	
Indicador Direito						
CC e CG	2,89 ± 0,19		0,91 ± 0,08		0,44 ± 0,07	
GG	1,33 ± 0,50	0,04	0,78 ± 0,36	0,69	0,22 ± 0,15	0,34
Total	2,79 ± 0,18		0,90 ± 0,08		0,42 ± 0,05	
Médio Direito						
CC e CG	2,53 ± 0,18		0,99 ± 0,09		0,50 ± 0,08	
GG	0,87 ± 0,30	0,02	1,00 ± 0,38	0,98	0,38 ± 0,18	0,70
Total	2,43 ± 0,17		0,99 ± 0,09		0,50 ± 0,08	
Anelar Direito						
CC e CG	2,08 ± 0,14		0,79 ± 0,08		0,36 ± 0,06	
GG	1,33 ± 0,29	0,16	0,89 ± 0,42	0,75	0,44 ± 0,24	0,73
Total	2,03 ± 0,13		0,80 ± 0,08		0,37 ± 0,06	
Auricular Direito						
CC e CG	1,76 ± 0,13		0,71 ± 0,09		0,31 ± 0,06	
GG	1,14 ± 0,40	0,27	1,14 ± 0,40	0,24	0,43 ± 0,30	0,67
Total	1,73 ± 0,13		0,73 ± 0,09		0,32 ± 0,06	
Polegar Esquerdo						
CC e CG	3,71 ± 0,21		1,20 ± 0,11		0,54 ± 0,07	
GG	2,33 ± 1,01	0,12	1,56 ± 0,34	0,40	0,33 ± 0,33	0,47
Total	3,63 ± 0,21		1,22 ± 0,10		0,52 ± 0,07	

Indicador Esquerdo

CC e CG	2,42 ± 0,17		0,87 ± 0,08		0,38 ± 0,06	
GG	1,44 ± 0,29	0,15	0,89 ± 0,35	0,95	0,67 ± 0,33	0,28
Total	2,36 ± 0,17		0,87 ± 0,08		0,40 ± 0,06	

Médio Esquerdo

CC e CG	2,55 ± 0,18		0,94 ± 0,10		0,33 ± 0,05	
GG	1,89 ± 0,35	0,34	1,11 ± 0,35	0,64	0,33 ± 0,24	0,97
Total	2,51 ± 0,17		0,95 ± 0,09		0,33 ± 0,05	

Anelar Esquerdo

CC e CG	2,08 ± 0,16		0,83 ± 0,09		0,45 ± 0,06	
GG	0,63 ± 0,18	0,01	1,13 ± 0,44	0,43	0,75 ± 0,25	0,23
Total	1,98 ± 0,15		0,85 ± 0,09		0,46 ± 0,06	

Auricular Esquerdo

CC e CG	1,53 ± 0,13		0,52 ± 0,07		0,23 ± 0,04	
GG	0,71 ± 0,42	0,12	1,14 ± 0,40	0,04	0,14 ± 0,14	0,62
Total	1,48 ± 0,12		0,55 ± 0,07		0,23 ± 0,04	

Abreviaturas: N – Tamanho da amostra; % - Percentagem; *p* (valor de *p* obtido pelo teste de χ^2).

Para o polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCA1*, não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os genótipos e os pontos característicos para cada dedo, com uma única exceção, o dedo anelar esquerdo ($p=0,02$). Como mostra a tabela 13, ao grupo de genótipos AG e GG corresponde uma média de $0,55 \pm 0,07$, enquanto ao genótipo AA o valor da média é de $0,15 \pm 0,08$.

Tabela 13 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCAD1* em função dos pontos característicos para cada dedo.

	Pontos Característicos					
	Fragmento		Olhal		Empalme	
	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>
Polegar Direito						
AG e GG	3,83 ± 0,28		1,23 ± 0,10		0,47 ± 0,07	
AA	3,73 ± 0,69	0,89	1,05 ± 0,23	0,46	0,41 ± 0,13	0,70
Total	3,81 ± 0,26		1,20 ± 0,09		0,46 ± 0,06	
Indicador Direito						
AG e GG	2,74 ± 0,20		0,90 ± 0,09		0,41 ± 0,06	
AA	2,59 ± 0,38	0,76	0,86 ± 0,18	0,85	0,50 ± 0,17	0,55
Total	2,72 ± 0,18		0,90 ± 0,08		0,42 ± 0,06	
Médio Direito						
AG e GG	2,28 ± 0,17		1,07 ± 0,11		0,51 ± 0,09	
AA	2,85 ± 0,53	0,23	0,60 ± 0,13	0,07	0,60 ± 0,20	0,71
Total	2,37 ± 0,17		1,00 ± 0,10		0,53 ± 0,08	
Anelar Direito						
AG e GG	1,99 ± 0,16		0,73 ± 0,09		0,38 ± 0,07	
AA	1,95 ± 0,29	0,92	1,15 ± 0,18	0,05	0,40 ± 0,17	0,89
Total	1,98 ± 0,14		0,80 ± 0,08		0,38 ± 0,06	
Auricular Direito						
AG e GG	1,61 ± 0,14		0,73 ± 0,10		0,36 ± 0,08	
AA	2,00 ± 0,33	0,28	0,82 ± 0,21	0,70	0,18 ± 0,10	0,33
Total	1,66 ± 0,13		0,74 ± 0,09		0,34 ± 0,07	
Polegar Esquerdo						
AG e GG	3,62 ± 0,25		1,12 ± 0,10		0,61 ± 0,08	
AA	3,55 ± 0,47	0,92	1,65 ± 0,25	0,05	0,30 ± 0,11	0,12
Total	3,61 ± 0,22		1,20 ± 0,10		0,56 ± 0,07	

Indicador Esquerdo

AG e GG	2,22 ± 0,17		0,82 ± 0,08		0,43 ± 0,08	
AA	2,71 ± 0,50	0,27	1,00 ± 0,26	0,44	0,29 ± 0,10	0,44
Total	2,30 ± 0,16		0,85 ± 0,08		0,41 ± 0,07	

Médio Esquerdo

AG e GG	2,43 ± 0,19		1,00 ± 0,11		0,36 ± 0,06	
AA	2,80 ± 0,48	0,44	0,80 ± 0,23	0,45	0,20 ± 0,12	0,30
Total	2,49 ± 0,17		0,97 ± 0,10		0,33 ± 0,06	

Anelar Esquerdo

AG e GG	1,89 ± 0,16		0,85 ± 0,10		0,55 ± 0,07	
AA	2,15 ± 0,40	0,50	0,95 ± 0,22	0,68	0,15 ± 0,08	0,02
Total	1,93 ± 0,15		0,87 ± 0,09		0,48 ± 0,06	

Auricular Esquerdo

AG e GG	1,43 ± 0,14		0,51 ± 0,08		0,26 ± 0,05	
AA	1,44 ± 0,29	0,96	0,61 ± 0,20	0,60	0,17 ± 0,09	0,47
Total	1,43 ± 0,12		0,53 ± 0,07		0,24 ± 0,04	

Abreviaturas: \bar{x} – Média; SEM – Standard Error of the Mean; p (valor de p obtido pelo teste de χ^2).

Relativamente ao polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os genótipos e os pontos característicos em nenhum dedo, como é possível comprovar com a tabela 14.

Tabela 14 – Médias e erros padrões das médias dos genótipos do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* em função dos pontos característicos para cada dedo.

	Pontos Característicos					
	Fragmento		Olhal		Empalme	
	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>	$\bar{x} \pm \text{SEM}$	<i>p</i>
Polegar Direito						
CC e CG	3,89 ± 0,28		1,25 ± 0,11		0,46 ± 0,07	
GG	3,53 ± 0,48	0,56	1,03 ± 0,19	0,35	0,33 ± 0,10	0,34
Total	3,81 ± 0,45		1,20 ± 0,10		0,44 ± 0,06	
Indicador Direito						
CC e CG	2,66 ± 0,20		0,96 ± 0,09		0,43 ± 0,06	
GG	3,23 ± 0,50	0,21	0,63 ± 0,15	0,08	0,40 ± 0,11	0,80
Total	2,78 ± 0,19		0,90 ± 0,08		0,43 ± 0,06	
Médio Direito						
CC e CG	2,27 ± 0,17	0,05	0,99 ± 0,11		0,5 ± 0,09	
GG	3,10 ± 0,49		0,93 ± 0,15	0,79	0,47 ± 0,13	0,86
Total	2,46 ± 0,17		0,98 ± 0,09		0,49 ± 0,08	
Anelar Direito						
CC e CG	1,87 ± 0,14		0,77 ± 0,09		0,35 ± 0,06	
GG	2,50 ± 0,35	0,06	0,93 ± 0,16	0,39	0,46 ± 0,17	0,45
Total	2,01 ± 0,14		0,80 ± 0,08		0,37 ± 0,06	
Auricular Direito						
CC e CG	1,65 ± 0,14	0,40	0,71 ± 0,10		0,30 ± 0,06	
GG	1,92 ± 0,28		0,72 ± 0,19	0,98	0,44 ± 0,22	0,37
Total	1,71 ± 0,13		0,72 ± 0,09		0,33 ± 0,06	

Polegar Esquerdo

CC e CG	3,49 ± 0,23		1,24 ± 0,11		0,51 ± 0,08	
GG	1,03 ± 0,52	0,30	0,93 ± 0,18	0,17	0,57 ± 0,14	0,73
Total	3,61 ± 0,21		1,18 ± 0,09		0,52 ± 0,07	

Indicador Esquerdo

CC e CG	2,21 ± 0,18		0,88 ± 0,09		0,35 ± 0,07	
GG	2,93 ± 0,43	0,07	0,70 ± 0,15	0,36	0,63 ± 0,17	0,07
Total	2,36 ± 0,17		0,84 ± 0,08		0,41 ± 0,07	

Médio Esquerdo

CC e CG	2,51 ± 0,18		1,01 ± 0,11		0,36 ± 0,06	
GG	2,57 ± 0,48	0,90	0,77 ± 0,16	0,28	0,23 ± 0,11	0,32
Total	2,53 ± 0,18		0,96 ± 0,09		0,33 ± 0,05	

Anelar Esquerdo

CC e CG	1,86 ± 0,16		0,83 ± 0,10		0,45 ± 0,07	
GG	2,50 ± 0,40	0,09	0,85 ± 0,18	0,93	0,50 ± 0,14	0,74
Total	1,99 ± 0,15		0,83 ± 0,09		0,46 ± 0,06	

Auricular Esquerdo

CC e CG	1,45 ± 0,12		0,57 ± 0,08		0,22 ± 0,05	
GG	1,68 ± 0,38	0,45	0,44 ± 0,13	0,47	0,28 ± 0,11	0,55
Total	1,50 ± 0,16		0,54 ± 0,07		0,23 ± 0,04	

Abreviaturas: \bar{x} – Média; SEM – Standard Error of the Mean; p (valor de p obtido pelo teste de χ^2).

5 Discussão

A formação das cristas epidérmicas é considerada um processo bastante complexo, mas que pode ser influenciada por fatores genéticos. No entanto, não existe, até ao momento, nenhuma investigação realizada, que fundamente este princípio ou qualquer outra interpretação biológica que esclareça a variabilidade das cristas dermopapilares. É também importante salientar a inexistência de qualquer investigação publicada no que concerne quer a um estudo sistematizado da população Portuguesa relativamente à análise dactiloscópica, bem como à possível ou não associação desta com a área da genética. Contudo, existem estudos publicados na área da análise dactiloscópica em outras populações, no entanto não é correto efetuar uma comparação entre os resultados obtidos nesta investigação com esses estudos, pelo que dizem respeito a populações diferentes da população portuguesa mas essencialmente devido à falta de uniformização e padronização de métodos de análise.

Assim, este estudo teve início com a recolha de 147 amostras de resenhas e zaragatoas bucais de voluntários, o que culminou numa totalidade de 1467 impressões digitais para posterior classificação dactiloscópica. O número normal de impressões digitais seria 1470, mas um dos voluntários padecia de uma grave psoríase, pelo que em três dedos (polegar, médio e anelar) da mão direita não era possível proceder à sua classificação pela ausência de cristas epidérmicas. Das 1467 impressões digitais, apenas foi possível proceder à análise dos pontos característicos em 1366 devido à má qualidade que as restantes apresentavam, por consequência de alguns voluntários possuírem hiperidrose (sudorese excessiva) e também à falta de experiência na recolha das amostras. Relativamente às 147 amostras de zaragatoas bucais, estas seguiram o seu curso laboratorial normal, desde a extração do ADN até à genotipagem por PCR em Tempo Real dos polimorfismos selecionados para este estudo.

As 147 amostras voluntárias foi o universo de amostras possíveis de recolha tendo em conta o período de tempo disponível, pelo que seria bem mais benéfico um maior número de amostras para a obtenção de melhores resultados. Este é um tema novo em investigação onde não existe qualquer auxílio ao nível de conhecimentos, investigações e literatura, tornando-se assim mais complexa a sua interpretação. Por isso, o presente estudo beneficiaria de um maior tempo de investigação de forma a confirmar e a fornecer uma análise mais detalhada dos resultados obtidos.

Na análise à classificação dactiloscópica do nosso estudo, apurou-se que a classificação Sinistrodelta é a mais frequente em todos os dedos da mão direita e a

Dextrodelta na mão esquerda. A classificação menos frequente em ambas as mãos é a classificação Arco, com frequências também baixas mas muito próximas da Dextrodelta na mão direita e da Sinistrodelta na mão esquerda. Também se verificou que a classificação Verticilo é a única que se mantém com frequências muito similares quer na mão direita quer na mão esquerda (Tabela 3). A análise dactiloscópica, é um processo de identificação por si só, e tem como base sempre a comparação de características morfológicas. O valor acarretado a essa identificação é dependente de diversos fatores, como por exemplo a frequência de uma determinada característica numa população. Ou seja, perante uma característica mais frequente, os resultados são menos indicativos para uma possível identificação, enquanto características menos frequentes permitem uma maior certeza na identificação. Desta forma, perante os resultados obtidos na população em estudo, a classificação Arco suporta um maior peso do que as restantes classificações na hora da identificação, ou seja, é possível ter um maior grau de certeza relativamente à sua identificação aquando da presença de Arcos do que Sinistrodeltas, Dextrodeltas ou Verticilos. Isto é possível concluir para a população em estudo, mas obviamente que uma identificação nunca é concretizada tendo em conta apenas este princípio.

Relativamente à associação das classificações dactiloscópicas com o sexo, verificou-se diferenças estatisticamente significativas para o dedo indicador direito ($p=0,02$). Os nossos resultados mostram que mais de metade da população do sexo feminino apresenta, no dedo indicador direito, impressões digitais com a classificação Sinistrodelta (52,94%), sendo que apenas 10,59% mulheres possuem a classificação denominada de Arco. No que concerne aos indivíduos do sexo masculino, a maioria (32,26%) apresenta a classificação Verticilo para este dedo, mas as classificações Sinistrodelta e Dextrodelta detêm uma frequência igual entre si e muito próxima da classificação Verticilo (29,03%), sendo também no sexo masculino a classificação Arco a menos frequente com 9,68% (Tabela 4).

Como curiosidade fica o registo de um estudo realizado na população espanhola em 2011 por Gutierrez-Rodmero *et al.* onde foi estudado também as frequências das classificações e a sua associação com o sexo. Tendo em atenção que a classificação adotada em Espanha é diferente da realizada em Portugal e, por isso, não é possível realizar uma comparação entre os dois estudos. No entanto, este mesmo estudo, também concluiu que existe significância estatística entre as classificações dactiloscópicas e o sexo para o dedo indicador direito. Pois o sexo feminino apresenta também maior frequência de Sinistrodeltas para este dedo o que está de acordo com o presente estudo, no entanto para o sexo masculino essa concordância não acontece,

pois no estudo realizado por Gutierrez-Rodomero *et al.* verificou-se uma maior frequência de Dextrodeltas neste dedo enquanto o presente estudo demonstra frequências próximas de Verticilos, Sinistrodeltas e Dextrodeltas.

Devido aos problemas já mencionados com a recolha das amostras dactiloscópicas, não foi possível efetuar a identificação, marcação e quantificação dos três pontos característicos em todos os dedos, resultando assim na totalidade de 147 polegares direitos, 146 indicadores direitos, 139 médios direitos, 134 anelares direitos, 126 auriculares direitos, 145 polegares esquerdos, 145 indicadores esquerdos, 138 médios esquerdos, 127 anelares esquerdos e 119 auriculares esquerdos.

Analisando a média de cada ponto característico correspondente a cada dedo, apurou-se que o fragmento é o ponto com maior média em todos os dedos e o empalme é o que apresenta a média mais baixa também para todos os dedos (Tabela 5). Tendo em conta, mais uma vez que a identificação é realizada com base na comparação de características morfológicas, os resultados obtidos neste trabalho permite-nos afirmar que o ponto característico denominado de empalme é mais indicativo de uma identificação positiva devido à sua presença em menor média, enquanto o fragmento é considerado o ponto característico menos identificativo.

Relativamente à associação dos pontos característicos com o sexo para cada dedo, existem diferenças estatisticamente significativas em relação aos dedos indicador e anelar direitos e indicador, médio e auricular esquerdos, em que nos é possível afirmar que na população em estudo, o fragmento surge com maior média no sexo masculino. O mesmo acontecendo com os dedos anelar direito e indicador e auricular esquerdos mas relativamente ao ponto característico denominado de olhal (Tabela 6).

Nas ciências forenses uma identificação positiva provém sempre de uma lista de suspeitos. Assim, esta associação permite-nos a redução de uma lista de possíveis suspeitos, com a exclusão de um dos sexos perante os pontos característicos identificados nos dedos mencionados.

A distribuição das frequências dos genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1*, no nosso grupo de estudo, é de 49,7% para indivíduos homozigóticos CC, 44,2% para indivíduos heterozigóticos CG e 6,1% para indivíduos homozigóticos GG. A distribuição das frequências dos genótipos AA, AG e GG do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCAD1*, no nosso estudo, é de 15,0%, 42,9% e 35,4%, respetivamente. Relativamente à distribuição das frequências dos genótipos do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14*, no nosso estudo, é de 25,2% para o genótipo CC, 52,4% para o

genótipo CG e 20,4% para o genótipo GG (Tabela 7). É de realçar que não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os diferentes genótipos dos diversos polimorfismos com o sexo e, realizando uma análise segundo o modelo genético dominante continuaram a não ser observadas diferenças estatisticamente significativas (Tabela 8).

A associação entre os genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* e as classificações dactiloscópicas demonstrou que apenas a mão direita com os dedos polegar, indicador, anelar e auricular apresentam diferenças estatisticamente significativas.

Com os resultados obtidos, para todos os dedos em que foi encontrada significância estatisticamente significativa, o genótipo GG parece influenciar de alguma forma as classificações Sinistrodelta e Dextrodelta, pois em todos eles a frequência do genótipo GG só ocorre em ambas as classificações ou em maioria nessas mesmas classificações. Para a população em estudo, a probabilidade de um indivíduo homozigótico GG ter a classificação Sinistrodelta no polegar direito é de 55,56%, o mesmo acontece no dedo indicador direito em que a probabilidade é de 44,44%. No entanto, indivíduos homozigóticos GG apresentam também uma probabilidade de 55,56% para a classificação Dextrodelta no indicador direito, sendo que a probabilidade das restantes classificações é totalmente nula. O mesmo sucede no dedo anelar direito com uma probabilidade de 66,67% do indivíduo com o genótipo GG ter a classificação Sinistrodelta para este dedo. No dedo auricular direito mais uma vez, o genótipo GG apenas apresenta frequências nas classificações Sinistrodelta e Dextrodelta, com frequências de 88,89% e 11,11%, respetivamente (Tabela 9).

As associações entre os genótipos do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCAD1* e do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* com as classificações dactiloscópicas não apresentam diferenças estatisticamente significativas para nenhum dedo (Tabelas 10 e 11).

Desta forma, tendo em conta a população estudada, o nosso estudo indica que apenas o polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* afeta a classificação dactiloscópica, sendo que o genótipo GG tem influência no tipo dactiloscópico Monodéltico, mais direccionado para a classificação Sinistrodelta, nos dedos polegar, indicador, anelar e auricular direitos.

A aplicabilidade dos resultados obtidos nas ciências forenses referentes a esta associação é a possibilidade de comparação entre amostras biológicas e impressões

digitais. Ou seja, a associação do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* às classificações dactiloscópicas permite concluir se determinada impressão digital e amostra de ADN provêm do mesmo indivíduo. Ou até mesmo aquando da presença de diversas amostras de ADN provenientes de diversos indivíduos e de apenas uma impressão digital, também é possível realizar assim a exclusão de suspeitos ou até uma identificação positiva.

Relativamente à associação entre os genótipos do polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* e os pontos característicos demonstrou que apenas os dedos polegar, indicador e médio da mão direita e os dedos anelar e auricular da mão esquerda apresentam diferenças estatisticamente significativas.

Com os resultados obtidos, para todos os dedos em que foi encontrada significância estatisticamente significativa, com a exceção do dedo auricular esquerdo, o genótipo GG parece influenciar de alguma forma o número de fragmentos presentes em cada dedo. Pois, em todos estes dedos, os indivíduos homozigóticos GG apresentam um menor valor de média em comparação com os restantes genótipos. Enquanto no dedo auricular esquerdo a diferença estatisticamente significativa que ocorre é para o ponto característico denominado de olhal, em que contrariamente ao que acontecia com o fragmento, agora o genótipo GG influencia aumentando o valor médio do ponto característico neste dedo (Tabela 12).

A associação entre os genótipos do polimorfismo rs11722476 no gene *SMARCAD1* com os pontos característicos mostrou que não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas com a exceção de um único dedo, o anelar esquerdo, e desta vez relativamente ao ponto característico denominado de empalme. Na população em estudo, os indivíduos homozigóticos AA apresentam um menor valor de média em comparação com os restantes genótipos, podendo assim o genótipo AA influenciar o ponto característico empalme fazendo diminuir a sua média neste dedo (Tabela 13).

Quanto à associação dos genótipos do polimorfismo rs9915113 no gene *KRT14* com os pontos característicos não foram evidenciadas quaisquer diferenças estatisticamente significativas para qualquer dedo (Tabela 14).

Desta forma, tendo em conta a população estudada, o nosso estudo indica que os polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCAD1* afetam o número de pontos característicos, sendo que o genótipo GG do polimorfismo rs728989 tem influência na diminuição de fragmentos e no aumento de olhais, enquanto o genótipo AA do

polimorfismo rs11722476 influencia o número reduzido de empalmes, isto para os dedos mencionados.

As associações aqui encontradas entre os genótipos dos polimorfismos rs728989 e rs11722476 no gene *SMARCA1* e os pontos característicos, dão mais ênfase ao já referido anteriormente da aplicabilidade destes resultados nas ciências forenses.

6 Conclusão

Ao longo dos últimos anos a análise dactiloscópica tem ganho cada vez maior valor e atualmente os órgãos judiciais aceitam-na como prova praticamente irrefutável. No entanto, ainda carece de muitos estudos extensivos de forma a tentar uniformizar as classificações, os pontos característicos e os métodos a aplicar como tentativa de padronizar a sua aplicabilidade nas ciências forenses.

O estudo da genética associada às impressões digitais relativamente ao desenvolvimento das cristas epidérmicas também é bom ponto de partida para alcançar um conhecimento muito mais desenvolvido, até como consequência da extrema importância que as ciências forenses podem daí colher. Se algum dia esse conhecimento for alcançado, será possível, por exemplo, concluir se uma determinada impressão digital e uma amostra de ADN proveniente de uma mancha de saliva, sangue, etc provêm do mesmo indivíduo, facilitando assim toda uma possível investigação. Sendo que foi com este pensamento que surgiu o objetivo deste estudo, como sendo um ponto de partida para um conhecimento mais alevantado.

Desta forma, os nossos resultados sugerem que o dedo indicador é o dedo mais informativo no que diz respeito à identificação do sexo, quer através da classificação dactiloscópica quer da identificação dos pontos característicos, bem como à associação do mesmo com os polimorfismos estudados no gene *SMARCAD1*.

Este estudo também sugere que o polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* tem influência no padrão dactiloscópico denominado de Monodéltico nos dedos polegar, indicador, anelar e auricular direitos. Pois verificou-se que os indivíduos portadores do genótipo GG apresentam frequências bem mais elevadas para as classificações Sinistrodelta e Dextrodelta. Também se apurou que os mesmos indivíduos homozigóticos para o alelo G, apresentam uma média de fragmentos nos dedos polegar, indicador e médio da mão direita e o dedo anelar da mão esquerda inferior aos restantes indivíduos, contrariamente ao que acontece com o ponto característico olhal no dedo auricular esquerdo em que a média do ponto característico aumenta. Permitindo-nos assim concluir, que na nossa população, o polimorfismo rs728989 no gene *SMARCAD1* também tem influência nos pontos característicos nos dedos indicados, onde mais uma vez aos indivíduos portadores do genótipo GG corresponde uma diminuição da média do fragmento e um aumento do olhal.

É possível concluir que uma abordagem integrada de todos estes fatores (classificações dactiloscópicas, pontos característicos, sexo e variantes genéticas) é uma mais-valia para as ciências forenses. Essencialmente ao nível de investigações em que é crucial uma identificação positiva através de listas de suspeitos, pois esta abordagem permite-nos ir reduzindo o número de indivíduos conforme o desenrolar da análise destes fatores.

Como perspetivas futuras, pretende-se aumentar o número de participantes no estudo, realizar a mesma investigação com os restantes pontos característicos, investigar qual o efeito funcional das variantes genéticas estudadas e qual o seu impacto na manifestação fenotípica nas cristas epidérmicas. Adicionalmente poderão ser estudados outros genes com possível influência nas classificações dactiloscópicas e nos pontos característicos.

7 Referências Bibliográficas

Applied Biosystems, (2015).

Disponível em: <http://www.appliedbiosystems.com/absite/us/en/home/applications-technologies/real-time-pcr/taqman-probe-based-gene-expression-analysis/taqman-gene-expression-assay-selection-guide.html>.

Ashbaugh, D.R., (1991). Ridgeology. In Journal Forensic Identification. (pp. 16-64).

Babler, W. J., (1991). Embriologic Development of Epidermal Ridges and Their Configurations. In Dermatoglyphics: Science in Transition. (pp. 95-112). Ed: March of Dimes: New York.

Becker, P.B., Horz, W., (2002). ATP-dependent nucleosome remodeling. Annual review of biochemistry **71**, 247-273.

Borja-Santos, R., (2011). Júlia Santos não tem impressões digitais e a ciência já encontrou o culpado. Público. Disponível em: <http://www.publico.pt/sociedade/noticia/julia-santos-nao-tem-impressoes-digitais-e-a-ciencia-ja-encontrou-o-culpado-1507032>.

Brookes, A.J., (1999). The essence of SNPs. Gene **234**, 177-186.

Budowle, B., van Daal, A., (2008). Forensically relevant SNP classes. BioTechniques **44**, 603-608, 610.

Burger, B., Fuchs, D., Sprecher, E., Itin, P., (2011). The immigration delay disease: adermatoglyphia-inherited absence of epidermal ridges. Journal of the American Academy of Dermatology **64**, 974-980.

Champod, C.; Lennard C.; Margot, P. & Stoilovic, M., (2004). Friction Ridge Skin. In Fingerprints and Other Ridge Skin Impressions (pp.1-13). CRC Press.

Champod, C.; Lennard C.; Margot, P. & Stoilovic, M., (2004). The Friction Ridge Identification Process. In Fingerprints and Other Ridge Skin Impressions (pp.15-39). CRC Press.

Clapier, C.R., Cairns, B.R., (2009). The biology of chromatin remodeling complexes. Annual review of biochemistry **78**, 273-304.

Correia, P., (2008). Lofoscopia – Uma Breve Introdução. In CSI Criminal (pp. 143-156). Porto: Edições Universidade Fernando Pessoa.

Correia, P. & Pinheiro, M.F., (2013). Perspetivas Atuais da Lofoscopia: Aplicação Criminal e Civil do Estudo de Impressões Epidérmicas. In Ciências Forenses ao Serviço da Justiça (pp. 119-158). PACTOR: Edições de Ciências Sociais, Forenses e da Educação.

Durr, H., Flaus, A., Owen-Hughes, T., Hopfner, K.P., (2006). Snf2 family ATPases and DExx box helicases: differences and unifying concepts from high-resolution crystal structures. Nucleic acids research **34**, 4160-4167.

Freinkel, R.K. & Woodley, D.T., (2001). The Biology of Skin. The Parthenon: New York.

Galton, F., (1892). Finger Prints. London: MacMillan & Company.

Galloway, V. & Charlton, D., (2007). Fingerprints. In Forensic Human Identification – An Introduction (pp. 57-72). CRC Press.

Genetics Home Reference, (2015). Disponível em: <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/KRT14>.

Gutiérrez-Redomero, E., Alonso-Rodriguez, C., Hernandez-Hurtado, L.E., Rodriguez Villalba, J.L., (2011). Distribution of the minutiae in the fingerprints of a sample of the Spanish population. Forensic science international **208**, 79-90.

Gutiérrez, E., Galera, V., Martinez, J.M., Alonso, C., (2007). Biological variability of the minutiae in the fingerprints of a sample of the Spanish population. Forensic science international **172**, 98-105.

Havas, K., Flaus, A., Phelan, M., Kingston, R., Wade, P.A., Lilley, D.M., Owen-Hughes, T., (2000). Generation of superhelical torsion by ATP-dependent chromatin remodeling activities. Cell **103**, 1133-1142.

Holbrook, K. A., (1991). Structure and Function of the Developing Human Skin. In Biochemistry and Physiology of the Skin. (pp. 64-101). Ed: Oxford University Press: New York.

Hutchins, L.A., (2011). Systems of Friction Ridge Classification. In U.S. Department of Justice Office of Justice Programs National Institute of Justice. The Fingerprint (pp. 3-25).

IEEGFI-II., (2004). Method for fingerprint identification. Lyon: Interpol European Expert Group on Fingerprint Identification II.

Itin, P.H., Lautenschlager, S., Meyer, R., Mevorah, B., Rufli, T., (1993). Natural history of the Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome and further delineation of its clinical manifestations. *Journal of the American Academy of Dermatology* **28**, 942-950.

Kayser, M., Schneider, P.M., (2009). DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: motivations, scientific challenges, and ethical considerations. *Forensic science international. Genetics* **3**, 154-161.

Kucken, M., (2007). Models for fingerprint pattern formation. *Forensic science international* **171**, 85-96.

Knudsen, L.E., Loft, S.H., Autrup, H., (2001). Risk assessment: the importance of genetic polymorphisms in man. *Mutation research* **482**, 83-88.

Lugassy, J., Itin, P., Ishida-Yamamoto, A., Holland, K., Huson, S., Geiger, D., Hennies, H.C., Indelman, M., Bercovich, D., Uitto, J., Bergman, R., McGrath, J.A., Richard, G., Sprecher, E., (2006). Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome and dermatopathia pigmentosa reticularis: two allelic ectodermal dysplasias caused by dominant mutations in KRT14. *American journal of human genetics* **79**, 724-730.

Maceo, A.V., (2011). Anatomy and Physiology of Adult Friction Ridge Skin. In *The Fingerprint* (pp. 1-26). U.S. Department of Justice Office of Justice Programs National Institute of Justice.

Matias, O. & Martins, P., (2008). Unidade 5 – Crescimento e Renovação Celular. In *Biologia 11º ano* (pp. 10-69). Areal Editores.

McGrath, J.A; Eady, R.A.J. & Pope, F.M., (2004) Anatomy and Organization of Human Skin. In *Textbook of Dermatology – Seveth Edition* (pp. 1-15). Blackwell Science.

Monzo, M., Navarro, A., Ferrer, G., Artells, R., 2008. Pharmacogenomics: a tool for improving cancer chemotherapy. *Clinical & translational oncology* : official publication of the Federation of Spanish Oncology Societies and of the National Cancer Institute of Mexico **10**, 628-637.

Moses, K.R., (2011). Automated Fingerprint Identification System (AFIS). In *The Fingerprint* (pp 3-33). U.S. Departmenr of Justice Office of Justice Programs National Institute of Justice.

- Nousbeck, J., Burger, B., Fuchs-Telem, D., Pavlovsky, M., Fenig, S., Sarig, O., Itin, P., Sprecher, E., (2011). A mutation in a skin-specific isoform of SMARCAD1 causes autosomal-dominant adermatoglyphia. *American journal of human genetics* **89**, 302-307.
- Nousbeck, J., Sarig, O., Magal, L., Warshauer, E., Burger, B., Itin, P., Sprecher, E., (2014). Mutations in SMARCAD1 cause autosomal dominant adermatoglyphia and perturb the expression of epidermal differentiation-associated genes. *The British journal of dermatology* **171**, 1521-1524.
- Papini, M., (1994). Natural history of the Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome. *Journal of the American Academy of Dermatology* **31**, 830.
- Pinheiro, M.F., (2010). *Genética Forense – Perspectivas da identificação Genética* (pp.1-412). Edições Fernando Pessoa.
- Pinheiro, M.F., (2009). Identificação Genética: Passado, Presente, Futuro. *Revista do Ministério Público*, ano 30, abril-junho, nº 118: 123-155.
- Pinto da Costa, J., (1972). *Impressões Digitais – Contribuição para o seu estudo médico-legal*. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto.
- Reed, T., Viken, R.J., Rinehart, S.A., (2006). High heritability of fingertip arch patterns in twin-pairs. *American journal of medical genetics. Part A* **140**, 263-271.
- Rodomero, E.G & Hurtado, L.H., (2011). La Identificación Lofoscópica. In *Policía Científica: 100 Años de Ciencia al Servicio de la Justicia* (pp.41-70). Ministerio del Interior, Comisaría General de Policía Científica.
- Rowbotham, S.P., Barki, L., Neves-Costa, A., Santos, F., Dean, W., Hawkes, N., Choudhary, P., Will, W.R., Webster, J., Oxley, D., Green, C.M., Varga-Weisz, P., Mermoud, J.E., (2011). Maintenance of silent chromatin through replication requires SWI/SNF-like chromatin remodeler SMARCAD1. *Molecular cell* **42**, 285-296.
- Saha, A., Wittmeyer, J., Cairns, B.R., (2006). Chromatin remodelling: the industrial revolution of DNA around histones. *Nature reviews. Molecular cell biology* **7**, 437-447.
- Singleton, M.R., Wigley, D.B., (2002). Modularity and specialization in superfamily 1 and 2 helicases. *Journal of bacteriology* **184**, 1819-1826.

Sprecher, E., Itin, P., Whittock, N.V., McGrath, J.A., Meyer, R., DiGiovanna, J.J., Bale, S.J., Uitto, J., Richard, G., (2002). Refined mapping of Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome to a 6 cM interval on chromosome 17q11.2-q21 and investigation of candidate genes. *The Journal of investigative dermatology* **119**, 692-698.

Stigler, S.M., (1995). Galton and identification by fingerprints. *Genetics* **140**, 857-860.

Strahl, B.D., Allis, C.D., (2000). The language of covalent histone modifications. *Nature* **403**, 41-45.

Tang, L., Nogales, E., Ciferri, C., (2010). Structure and function of SWI/SNF chromatin remodeling complexes and mechanistic implications for transcription. *Progress in biophysics and molecular biology* **102**, 122-128.

The History of Fingerprints, (2015). Disponível em: <http://onin.com/fp/fphistory.html>.

Tully, G., (2007). Genotype versus phenotype: human pigmentation. *Forensic science international. Genetics* **1**, 105-110.

van Steensel, M.A., Lemmink, H.H., (2010). A missense mutation in KRT14 causing a dermatopathia pigmentosa reticularis/Naegeli-Franceschetti-Jadassohn phenotype. *Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology : JEADV* **24**, 1116-1117.

Vucetich, J., (1904). Diversos Sistemas de Identificación Digital. In *Dactiloscopía Comparada – El Nuevo Sistema Argentino* (pp. 31-76). La Plata.

Wang, Y., Fischle, W., Cheung, W., Jacobs, S., Khorasanizadeh, S., Allis, C.D., (2004). Beyond the double helix: writing and reading the histone code. *Novartis Foundation symposium* **259**, 3-17; discussion 17-21, 163-169.

Weller, R.; Hunter, J.; Savin J, & Dahl M., (2008). The Function and Structure of the Skin. In *Clinical Dermatology, Fourth Edition* (pp. 10-33). Blackwell Publishing.

Wertheim, K., (2011). Embryology and Morphology of Friction Ridge Skin. In *The Fingerprint* (pp. 1-26). U.S. Department of Justice Office of Justice Programs National Institute of Justice.